ACADEMIE DE PARIS
UNIVERSITE RENE DESCARTES
FACULTE DE MEDECINE NECKER — ENFANTS MALADES

Année 1975 N°

No 1 1

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

par

Régine, Camille, Anne, Andrée VIVIER
Née le 7 mars 1950 à Moulins sur Allier

Présentée et soutenue publiquement le

AUDI-MUTITE ET ABERRATION CHROMOSOMIQUE. A PROPOS DE TROIS CAS.

Président de Thèse : Monsieur P. DEBRAY-RITZEN, Professeur

DACTYLO-SORBONNE
8, rue Casimir-Delavigne
PARIS - 6e
1975

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41544725_0009

ACADEMIE DE PARIS
UNIVERSITE RENE DESCARTES
FACULTE DE MEDECINE NECKER — ENFANTS MALADES

Année 1975 N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

par

Régine, Camille, Anne, Andrée VIVIER

Née le 7 mars 1950 à Moulins sur Allier

Présentée et soutenue publiquement le

AUDI-MUTITE ET ABERRATION CHROMOSOMIQUE. A PROPOS DE TROIS CAS.

Président de Thèse : Monsieur P. DEBRAY-RITZEN, Professeur

DACTYLO-SORBONNE
8, rue Casimir-Delavigne
PARIS - 6e
1975

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

A mon père,

"Requiescat in pace
et lux perpetua luceat eo".

A ma mère,

A mes grands-parents,

A mes amis.

A mon Maître et Président de Thèse

Monsieur le Professeur Pierre DEBRAY-RITZEN

Qui m'a inspiré le sujet de ce travail,

m'a accueillie dans son service et dont la bienveillance a contribué à me donner le goût de la psychiatrie infantile.

En témoignage de ma vive reconnaissance et de mon très profond respect.

A Monsieur le Professeur Jérôme LEJEUNE

Qui m'a accueillie dans son service et dont la gentillesse et l'humanité m'ont profondément touchée.

Qu'il soit assuré de mon respectueux attachement et de ma très vive reconnaissance.

A Mademoiselle le Docteur Marie-Odile RETHORE

Avec mes vifs remerciements pour son aide bienveillante dans l'élaboration de ce travail.

En témoignage de ma vive gratitude et de mon admiration.

A Monsieur le Docteur C. BURSZTEJN

Qu'il trouve ici l'expression de mes remerciements les plus sincères pour ses conseils et son enseignement.

Avec toute ma gratitude.

A Madame le Docteur F. DEBRAY

Pour sa bienveillante attention.

A Monsieur le Professeur Yves PELICIER

En témoignage de ma reconnaissance pour son enseignement, et de mon profond respect.

A Monsieur le Docteur Marc SAULNIER de PRAINGY

Qui m'a initiée à la pratique de la psychiatrie adulte.

Qu'il soit assuré de mon fidèle dévouement et de ma vive gratitude.

A mes Maîtres dans les hôpitaux :

Monsieur le Professeur G. BROUET

Monsieur le Professeur P. SATGE

Monsieur le Professeur D. PELLERIN

Monsieur le Professeur M. LINQUETTE

Monsieur le Professeur P. CHOUBRAC

Qu'ils trouvent ici le témoignage de
mon très respectueux souvenir.

Aux doyens des facultés

de Lille et de Necker-Enfants Malades

Monsieur le Professeur H. WAREMBOURG,

Monsieur le Professeur J. FREZAL,

Monsieur le Professeur H. JEROME,

En témoignage de mon profond respect.

AUDI-MUTITE ET ABERRATIONS CHROMOSOMIQUES.

A propos de trois cas.

-:-

P L A N

- Définition de l'audi-mutité
- Historique
- Développement du langage
- "Du retard de parole à l'audi-mutité"
- Symptomatologie, fréquence, évolution, pronostic
- Diagnostic différentiel
- Etiopathogénie
- Caryotype
- OBSERVATIONS
- Commentaires
- Résumé et CONCLUSIONS

DEFINITION de L'AUDI - MUTITE

Le terme d'audi-mutité est traditionnellement opposé à celui de surdi-mutité. Dans les deux cas, il s'agit d'enfants ne parlant pas ou à peine, mais contrairement au sourd-muet, l'audi-muet a une audition normale.

J. VELIN, aux entretiens de Bichat en 1973, a donné une définition générale de ce trouble :

"l'audi-mutité est un syndrome rare d'absence ou de quasi-absence du langage chez des enfants de 5 ans et plus, que ne peuvent justifier ni une arriération intellectuelle profonde, ni un déficit de l'audition, ni une altération psychotique de la personnalité."

Le propos de cette thèse est de présenter l'observation de trois enfants atteints d'audi-mutité. Pour chacun, la recherche étiologique a progressivement fait découvrir une aberration chromosomique. Comme nous le verrons, jusqu'à nos jours, les hypothèses étiopathogéniques évoquées à propos de ce trouble majeur du langage, ont été multiples. Par conséquent, aucune n'est pleinement satisfaisante et l'origine de cette affection reste encore, pour une grande part, du domaine de l'inconnu. Aussi, nous espérons que ces trois observations permettront de faire progresser cette recherche.

HISTORIQUE

Pour individualiser ce trouble grave de l'intégration du langage, aujourd'hui appelé audi-mutité, de nombreux termes ont été proposés depuis plus d'un siècle.

Le premier, ITARD semble avoir fait allusion à ce syndrome en rapportant le cas de "l'enfant sauvage de l'Aveyron", dont il s'est occupé de 1800 à 1807. Cet enfant ne prononçait pas un seul mot compréhensible. Le contraste entre cette absence de langage parlé et la bonne adaptation à son milieu naturel soulevait un problème nouveau : une arriération mentale ne pouvait pas expliquer cette non intégration de la communication verbale selon la notion partagée par ESQUIROL, ITARD, GRIESINGER " qu'un idiot ne parle pas parce qu'il n'a rien à dire ".

D'après J. DE AJURIAGUERRA et coll., c'est SCHULTHESS (1830) qui aurait reconnu le premier le syndrome des "entendants-muets". En 1853, WILD le décrit sous le terme de "surdité verbale" et BROABDENT (1860) sous celui "d'aphasie congénitale".

En 1865, paraît le cas Benedikt, enfant intelligent, qui entend, comprend, mais ne sait dire que : "papa - maman".

HUN (1868) détaille l'observation d'un frère et d'une soeur ayant un langage "à eux" : il n'existe de communication verbale qu'entre eux et au moyen d'une sorte de jargon compris d'eux seuls. HALL rapportera un cas semblable chez des jumeaux, en 1886. Par

la suite, d'autres cas seront publiés et des théories particulières seront émises à leur propos. Ainsi, ce langage secret, "autonome", "cryptophasique", est considéré comme directement lié à la situation gémellaire par de nombreux auteurs et plus particulièrement par les psychologues soviétiques LURIA et YOUDOVITCH (1956), R.ZAZZO et I. LEZINE (1960).

En Allemagne, KUSSMAUL décrit en 1871 "L'aphasie congénitale par lésion cérébrale".

COEN, dans son important mémoire de 1880, étudie les symptômes, les causes et la pathogénie de la "Motorische Hörstummheit" ou "alalia idiopatica". Dans tous ses travaux, il insiste sur l'intégrité de l'intelligence. Après lui, GUTZMANN, OLTUSZEWSKI, MIELECKE partageront la même opinion (1891-1898).

LIEBMANN, de 1898 à 1908, décrit différents types de ce syndrome selon l'atteinte de l'attention ou des diverses formes sensorielles de la mémoire.

En 1891, HALE WHITE et GOLDING BIRD proposent le terme "d'idioglossie" pour qualifier la perturbation du langage de deux frères âgés de 9 et 10 ans et demi, ne s'exprimant que par un "inter-langage". Il s'agit d'un langage hermétique et privilégié dont ils sont les seuls à détenir le code secret.

En 1901, la thèse de LEVY (Lyon) présente 41 observations : 32 reprises dans la littérature et 9 cas personnels. En fait, 21 enfants peuvent être considérés comme des entendants-muets.

F.O. BRUYNING ajoute 4 cas "d'Hoorendstomheit" dans sa thèse publiée à Amsterdam en 1920.

Des auteurs tchèques, SEEMAN (1923) et PRECECHTEL (1923-1929) décrivent une forme de retard grave de langage, chez des enfants ayant eu une dystocie de présentation (le plus souvent transversale). Ils constatent :

- un retard très important de l'intégration du langage,
- un retard de la marche.

Des troubles vestibulaires constants, avec incoordination des mouvements, expliquent la maladresse de leur démarche et de toutes leurs activités physiques. Ces auteurs concluent à une défectuosité congénitale de l'appareil vestibulaire et des otolithes. Pour eux, ce syndrome serait dû à un trouble au niveau du système cérébelleux.

Dans son traité de neuropsychiatrie infantile de 1925, SANTE DI SANCTIS reprend le terme de "surdité verbale congénitale". Pour lui, celle-ci serait la conséquence d'un trouble partiel de l'audition : un défaut de développement des voies acoustiques afférentes empêcherait la bonne formation de certains centres en rapport avec la parole.

J. LEY (Bruxelles, 1929) emploie le premier le terme d'AUDI-MUTITE idiopathique, lors de l'étude méticuleuse de deux jumeaux monozygotes "s'entretenant entre eux sur le mode idioglossique". Il décrit les caractères principaux de ce syndrome tout en précisant, qu'à son avis, la cause initiale ne saurait être de nature affective.

A la même époque, d'autres auteurs belges s'intéressent à cette curieuse affection : VERMEYLEN (1930), LIESSENS (1947).

En FRANCE, MEIGNANT fait paraître, en 1939, un important travail sur ce qu'il dénomme "alalie idiopathique ou d'évolution".

C. BRISSET (1948), éclairé par les écrits de PIAGET sur le langage et la pensée, compare "l'aphasie congénitale d'expression" à "l'aphasie congénitale de réception".

J. DE AJURIAGUERRA et S. BOREL-MAISONNY distinguent, en 1958, dans "le groupe des audi-mutités", l'audi-mutité par "retard du développement des fonctions praxiques " et l'audi-mutité par "imperception auditive congénitale". Dans cette dernière forme, les enfants auraient une hypoaccousie dans la zone des fréquences 3000 - 4000 Hz. L'audiogramme se caractérise alors par une "courbe en U".

Lors de la réunion de 1954 du groupement français d'études de neuro-psychopathologie infantile, C. LAUNAY et P. DESRIAC communiquent le cas de deux jumelles monozygotes, audi-muettes.

Des observations du même type sont publiées par DUCHE et VAUGELADE (1961) J. DE AJURIAGUERRA (1968).

Aucune synthèse de ces éléments ne semble avoir été faite depuis la thèse de MOUSSY, qui apportait trois nouveaux cas en 1962.

DEVELOPPEMENT DU LANGAGE

Le cri a été reconnu comme le premier moyen de communication. En fait, il n'est d'abord pour l'enfant qu'un reflexe.

Le milieu où évolue l'enfant joue un rôle très important. En effet, reconnaissant aux premières manifestations vocales du nourrisson une valeur linguistique, bien avant qu'elle n'en ait pour lui, l'entourage adulte favorise l'éveil de la fonction de communication. L'enfant ne nait pas doté de langage, il n'a que la possibilité de l'acquérir. Sans stimulation verbale, cette possibilité involue. C'est, du moins, ce que nous enseignent les observations d'enfants sourds.

De nombreux linguistes et psychologues ont tenté d'expliquer le mécanisme de l'élaboration du langage. Aucune synthèse n'a encore été faite à ce sujet.

Les travaux de GUILLAUME, OMBREDANNE, DEJERINNE, PICHON, LAUNAY, montrent combien l'établissement du langage est en étroite relation avec la maturation neurophysiologique et l'installation de l'ensemble des fonctions psychologiques. Par conséquent, l'évolution du langage est fonction de celle des organes des sens, des aperceptions, de la pensée et même de l'affectivité, sans pourtant, conférer à cette dernière une exclusivité.

Pendant les premiers mois de la vie, l'ensemble des émissions sonores fait de bruits gutturaux : vocalisations, lallations,

gazouillis, constitue le "babling" des américains, et par extension le "babisme".

Les études sur la chronologie de l'apparition des différents éléments du langage, faites par LEWIS (1936), GREGOIRE (1937), IRWIN (1941) aboutissent à des résultats concordants.

O.C. IRWIN note l'apparition des premières consonnes bilabiales (p, b, m) vers l'âge de six mois. A 10 - 12 mois, ce sont les consonnes vellaires (k, g). Alors, l'enfant peut prononcer les premiers phonèmes : "maman", le plus souvent. GRIFFITHS situe l'apparition de ce mot vers 9 mois, LEZINE et Mc CARTHY vers l'âge de 13 mois.

A cette époque, l'enfant comprend plusieurs mots. La compréhension précède donc l'expression.

A 15 mois, l'enfant peut dire 5 mots ; à 18 mois, il en dit une vingtaine et en comprend environ 300.

A 2 ans, il peut accoler deux mots dans une intention signifiante, créant ainsi sa première phrase. A cet âge, l'enfant est capable de se nommer par son prénom.

Il comprend 500 à 1000 mots. Il peut répéter 3 syllabes.

A 3 ans, le "JE" remplace le pronom impersonnel ou le prénom.

4 ans est l'âge de la question.

A 5 ans, le langage est constitué et l'enfant s'exprime selon les modalités d'usage de son entourage.

On ne peut donc pas parler de retard de langage avant 4-5 ans.

DU RETARD DE PAROLE A L'AUDI-MUTITE

Depuis 1969, dans le service de Monsieur le Professeur P. DEBRAY-RITZEN, les différents troubles du langage sont étudiés systématiquement en référence à un examen établi par A. HATT, M.J. MATTLINGER, A.M. CARNICHAEL, H. BIDAULT.

Partiellement quantifié, il permet pour chaque cas d'établir une formule séméiologique de troubles reposant sur quatre grandes rubriques :

- Niveau phonétique
- Niveau linguistique
- Empan ou mémoire immédiate
- Compréhension.

Le niveau phonétique est étalonné en âge, par semestre, entre 3 ans et 5 ans 6 mois. Il est étudié à l'aide d'une série d'épreuves : dénomination et répétition de noms d'objets présentés sur des images, répétition de phonèmes, de syllabes complexes.

Le niveau linguistique et syntaxique apprécie la richesse du vocabulaire et l'agencement grammatical interne des phrases . Il est étudié à partir du langage spontané et de récits induits par la présentation d'images. Quatre niveaux sont évalués ainsi entre 1 et 4 ans, d'une façon précise.

L'empan ou possibilité de mémoire immédiate est apprécié selon certaines épreuves étalonnées :

- épreuves de chiffres du test de Terman-Merrill avant 7 ans, celles de l'échelle de Wechsler-Bellevue pour enfants (WISC) après 7 ans ;
- répétition de syllabes sans signification ou logatomes, grâce aux épreuves de Madame BOREL-MAISONNY ;
- répétition de phrases ;
- épreuves de rythme de Mira STAMBAK ;
- mise en série de phonèmes, étudiés à l'aide de mots de plus en plus complexes, succession de syllabes.

La compréhension est étudiée avec les épreuves de Madame BOREL-MAISONNY. Deux séries sont prévues. L'une est utilisée pour les enfants de moins de 6 ans, l'autre est réservée aux plus âgés.

Il s'agit d'abord d'apprécier la compréhension d'ordres simples et habituels portant sur des activités concrètes, puis celle d'ordres de plus en plus compliqués.

On pourrait penser, qu'au terme de cet examen, l'agencement des différents éléments retenus permet d'aboutir aisément au diagnostic de tel ou tel trouble du langage. Or, il est apparu que la frontière n'était pas toujours précise entre le retard de parole, le retard de langage, la dysphasie et à un degré ultime l'audimutité.

Le retard de parole, ne se manifeste que par des altérations que l'enfant fait subir au matériel phonétique de la langue parlée. C'est un syndrome bien connu, décrit par P.FOUCHET (1952), d'assimilations, d'interversions, de métathèses, supprimant des consonnes ou laissant chuter une syllabe finale.

Ce trouble est, en règle, bénin de pronostic.

Il est très fréquent : dans une statistique récente, J.VELIN constate que sur 2685 écoliers âgés de 6 ans, 1 enfant sur 4 n'a pas encore acquis une structuration normale du langage.

Le retard de langage associe des difficultés phonétiques et linguistiques, avec possibilité de mauvais empan. Bien qu'une dyslexie soit quelquefois relevée par la suite, ce retard évolue favorablement.

La dysphasie est une forme majeure du cadre précédent. L'évolution en est longue, laissant un langage oral assez incertain et toujours une dyslexie.

L'AUDI-MUTITE se situe, en quelque sorte, au pôle de la gravité. Elle constitue un syndrome rare d'absence ou de quasi-absence de langage. Le pronostic en est très réservé.

SYMPTOMATOLOGIE, FREQUENCE, EVOLUTION, PRONOSTIC

DE L'AUDI - MUTITE

SYMPTOMATOLOGIE

Les différents auteurs sont unanimes quant à la description des symptômes constituant le syndrome d'audi-mutité.

Les enfants sont, le plus souvent, présentés au médecin vers l'âge de 4-5 ans. Ils ont dit leur premier mot vers 18 mois, mais depuis, le langage acquis ne leur permet d'émettre que quelques monosyllabes. Ils sont incapables de former une phrase, même courte, et ne s'expriment que par gestes, mots isolés, mélopées, jeux de mimique.

Le contraste flagrant entre l'éveil intellectuel (manifesté par l'expression gestuelle et idioglossique) et la non apparition du langage est caractéristique de l'affection dont souffrent ces enfants audi-muets. Mais bien entendu, ce contraste n'acquiert toute sa valeur qu'après l'élimination d'une surdité, même partielle.

D'un point de vue purement clinique, l'expression orale de ces enfants est très mauvaise. Qu'il s'agisse de la parole spontanée

ou de la répétition de mots, l'audi-muet est dans l'incapacité d'associer les phonèmes, de les juxtaposer. La compréhension de la parole d'autrui est par contre, en général, meilleure.

Ces enfants ne présentent aucun trouble neurologique grave : ni hémiplégie, ni syndrome choréo-athétosique ou cérébelleux. Mais des troubles moteurs importants sont constatés dans la plupart des cas, ressortissant à la débilité motrice de DUPRE et MERKLEN. En effet, ces enfants n'ont pu se tenir debout et marcher qu'avec un retard important : 3 ou 4 ans bien souvent. Leur démarche reste longtemps mal assurée et ils sont particulièrement malhabiles dans les jeux et tout acte de la vie courante.

La propreté a été tardive et assez fréquemment, il persiste une énurésie nocturne.

Ce sont, en général, des instables moteurs. Ils n'ont aucun comportement de nature psychotique. Au contraire, leur vigilance de relation est excellente et leur histoire témoigne d'une bonne adaptabilité à autrui.

FREQUENCE

L'audi-mutité est un syndrome rare.
En 1929, J. LEY relevait 27 cas publiés. Le dernier cas rapporté semble être celui de A. HATT, en 1970, portant alors le total des observations à 41.

Aux journées de Pédopsychiatrie de 1973, P. AIMARD et coll., ont fait un bilan des troubles du langage motivant une consultation. La moitié des enfants consultants dans cette spécialité ont un trouble du langage.

Sur 50 patients recencés, souffrant d'un retard d'intégration du langage :

- 6 évoluent "dans un contexte neurologique" : hémiplégie pour 5 d'entre eux.
- 8 présentent des troubles psychiatriques (non précisés).
- 4 sont atteints d'oligophrénie.
- Les 22 autres, pour lesquels aucune étiologie n'a été retenue sont considérés comme étant dysphasiques.

Aucun cas d'audi-mutité n'a été mentionné dans ce travail.

EVOLUTION.

En 1929, aucun cas d'adulte n'étant décrit dans la littérature, J. LEY émet l'hypothèse "que le trouble du langage s'améliore de façon telle que les reliquats qui peuvent subsister passent inaperçus ou sont pris pour une légère débilité mentale".

Pour lui, le pronostic est d'autant plus favorable que les troubles moteurs généraux sont moins accusés. Il approuve ainsi PREYER, dont les espérances se portent avant tout sur les enfants à "tempérament lymphatique ".

VERMEYLEN rapporte, en 1930, l'observation d'un cas d'amélioration progressive d'une alalie idiopathique. Il pense que le petit audi-muet subit une évolution imprévisible, que rien ne peut accélérer. Cependant, la méthode belge de démutisation (Decroly et Herlin), qu'il préconise, serait d'un utile secours.

Il est intéressant de noter le rôle très important de la rééducation orthophonique sur les troubles du comportement ; ceux-ci

disparaissent progressivement, en corrélation étroite aux progrès de la parole.

Roma AMYOT (Montréal, 1958) présente trois cas d'une même fratrie, âgés de 18, 20 et 21 ans. Leur insertion sociale est assez précaire, surtout pour les deux plus jeunes, mais facilement expliquée par leur débilité moyenne : leur quotient intellectuel est respectivement de 47, 58, 70 dans l'échelle de performance.

En 1968, C. LAUNAY entreprend une enquête consistant à suivre pendant 3 ans et demi, 20 enfants âgés de 5 à 8 ans et demi et ayant un handicap important du langage. Il souligne le contraste qui apparaît entre deux modes d'évolution. Alors que la parole, la communication courante et le contact social progressent, par contre, dans la plupart des cas, l'organisation du langage est insuffisante pour permettre un bon langage écrit : la lecture et surtout l'orthographe sont à peu près impossible à acquérir. Aussi, de très importantes difficultés scolaires sont habituelles.

Après une autre étude longitudinale de trois cas d'audimutité portant sur une période de plus de 20 ans, C. LAUNAY et coll. (1968), constatent que leurs patients mènent une vie normale. Leur adaptation sociale est bonne. Mais, tout à fait remarquable est l'amélioration progressive des résultats obtenus aux épreuves de performance du WISC. Par exemple, pour l'un de ces enfants, le quotient intellectuel dans ce secteur, égalant 86 à 15 ans, est passé en 6 années à 106.

Ceci démontre combien une évaluation précoce du niveau intellectuel de ces enfants peut être aléatoire et trompeuse, et surtout risque d'être néfaste pour l'enfant.

PRONOSTIC

Un bon niveau intellectuel est un élément de pronostic favorable. Mais l'évaluation du niveau intellectuel de ces enfants, très handicapés par l'absence quasi-totale de langage, est délicate.

Dans le service, le test de WECHSLER-BELLEVUE pour enfants ou WISC est couramment utilisé. Ce test a l'avantage de se diviser en deux séries d'épreuves : l'une verbale, l'autre performance. Chacune comprend 5 à 6 subtests. A leur tour, ils donnent chacun une note brute que l'on transforme en note pondérée comprise entre 0 et 20. Le résultat chiffré obtenu à la fin de chacune des séries indique un quotient intellectuel (QI). Le QI global est la moyenne des deux QI : verbal et performance. Les épreuves, sans langage, de l'échelle de performance tiennent peu compte des connaissances scolaires. Elles permettent, par conséquent, d'apprécier plus justement les possibilités intellectuelles de ces enfants.

Sans ce type d'examen, comme nous le verrons lors de l'exposé de l'observation II, ces enfants risquent d'être considérés, a priori, comme des arriérés. Ils sont alors placés dans des institutions pour débiles mentaux, ce qui constitue une entrave de plus à leur développement intellectuel.

L'intelligence des audi-muets est subnormale ou normale. Mais "elle présente des lacunes" (J. LEY). En effet, faute d'avoir pu acquérir la structure syntaxique des phrases, ils restent au stade d'agrammatisme et n'ont pas la question à leur disposition, source importante de connaissance.

Roma AMYOT, présentant 2 cas avec niveau inférieur, insiste sur le fait que l'on ne peut attribuer les troubles du langage à

un déficit primitif de l'intelligence : "leur quotient mental, surtout insuffisant pour les opérations abstraites ne peut intervenir ni dans l'étiologie, ni la pathogénie de leur infirmité."

Si leur langage progresse, il reste néanmoins un handicap majeur faisant de ces sujets de véritables infirmes. Leur bonne insertion sociale est le meilleur témoignage de leurs réelles possibilités.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

En dehors de l'audi-mutité, les troubles du langage observés chez l'enfant peuvent être d'origine très variée.

Soit ils existent dès les premières années entravant le développement normal du langage, soit ils viennent compromettre un langage préalablement établi.

I. La surdi-mutité est le premier diagnostic qui vient à l'esprit devant un enfant ne parlant pas et cependant intelligent. L'anamnèse ne peut aider à éliminer cette hypothèse, car le babillage existe normalement chez ces enfants. Pour réfuter un tel diagnostic, il est nécessaire de faire faire un audiogramme, si besoin un cochléogramme.

II. Une arriération mentale risque d'être évoquée au premier abord de l'enfant. Mais les renseignements fournis par l'entourage, un examen attentif, des tests adaptés prouvent facilement qu'un tel diagnostic est erroné.

III. Une atteinte neurologique d'origine centrale peut être responsable des troubles du langage. Une agression périnatale (traumatisme obstétrical, anoxie et infection néonatales, hyperbilirubinémie indirecte) en est parfois la cause.

Dans les cas mineurs, certains petits signes neurologiques

(main creuse, hypogénésie d'un membre, signe des cils...) témoignent par leur présence d'un "minimal brain damage" ou d'une souffrance cérébrale minime.

Les infirmes moteurs cérébraux présentent dans 50 à 80% des cas des signes déficitaires localisés dans la sphère du langage. L'élocution de ces enfants peut être perturbée par l'insuffisance vélaire, caractéristique de la paralysie pseudo-bulbaire (ou infantile) d'OPPENHEIM. La parole est monotone, d'un timbre nasonné. Les consonnes ne sont pas différenciées. Et, ce sera la tâche de l'examen neurologique de mettre en évidence les difficultés toniques, parétiques, dyspraxiques dans la motilité pharingo-buccale et faciale.

IV. L'aphasie acquise de l'enfant est une autre éventualité. FREUD, lui-même, la distinguait comme "un trouble dans la faculté du langage antérieurement acquis".

Dans ce cas, à l'occasion d'une affection intercurrente, l'hémisphère dominant a été lésé . Parallèlement à la disparition du langage préexistant, une hémiplégie ou une hémiparésie s'est installée, réalisant ainsi un tableau proche de celui de l'adulte. Mais, à la différence de l'adulte, le syndrome aphasique est rapidement dissipé : "l'aphasie de l'enfant est transitoire et d'autant plus que l'enfant est plus jeune". (APERT)

V. Le syndrome de Landau et Keffner, ainsi dénominé par H. BRISSAUD, associe une désintégration du langage et une comitialité. Dans "les journées parisiennes de pédiatrie" de 1974, H.BRISSAUD & Coll. rapportent l'observation d'un enfant de 5 ans, ayant eu jusqu'à cet âge un développement psychomoteur normal. La perte progressive, en quelques mois, d'abord de la compréhension, puis de l'ex-

pression du langage s'est accompagnée d'une comitialité à type de myoclonies et d'absences. Les anomalies électroencéphalographiques étaient nombreuses.

Seul un traitement par l'A.C.T.H. a eu un résultat positif sur les crises, le tracé électroencéphalographique.

L'intelligence et l'audition sont demeurées intactes. La récupération du langage est, par contre, partielle et imparfaite.

VI. Mutisme névropathique.

Il est des cas où l'enfant ne parle pas, non pas parce qu'il ne le peut pas, mais parce qu'il ne le veut pas ou qu'il subit une inhibition psychique consciente ou inconsciente. Le diagnostic de mutisme hystérique ou "pithiatique" doit alors être discuté.

Il s'agit d'un trouble acquis et le langage a disparu brusquement, sans qu'aucune cause organique ne puisse être alléguée à cette disparition. Ce mutisme peut être total ou électif selon l'entourage de l'enfant.

VII. Le mutisme émotionnel vient interrompre brutalement la relation linguistique, au décours d'un événement ou d'une situation venant de créer un état de tension intense. Il est transitoire.

Mais, chez les enfants souffrant d'audi-mutité, J. LEY fait remarquer que "le facteur psychique peut jouer également un rôle important, à titre de cause aggravante d'ailleurs très compréhensible chez des enfants qui se rendent compte de leur infirmité."

VIII. La psychose infantile est une affection dans laquelle le mutisme ou bien une altération sémantique du langage (écholalie, néologisme, métalogie, olilogisme) s'associe pour en constituer la triade caractéristique, avec deux autres éléments :
l'autisme et les stéréotypies.

- Soit il s'agit d'un mutisme primaire et le tableau tracé correspond à une psychose infantile de développement,

- soit la disparition d'un langage préexistant inaugure une psychose infantile de destructuration.

Le speech hospital de New-York a recensé, en 1950, 11,2% de psychoses parmi les retards de langage.

Pour C. LAUNAY, ce diagnostic différentiel est parfois difficile. Alors, seule une évolution favorable permet de trancher.

A l'extrême, certains psychiatres d'enfants doutent de l'existence de l'audi-mutité, ne voyant dans ces cas que des "formes de psychose infantile ".

IX. Les carences de conditionnement sont rares, mais elles peuvent être responsables de retard dans l'apparition du langage. Il s'agit d'observations exceptionnelles d'enfants élevés dans des conditions très particulières, par exemple, par un couple parental régressé et laconique, ou sourd-muet. Abandonnés dès le plus jeune âge, ils peuvent souffrir de ce que l'on appelle "hospitalisme", qui n'est que la résultante d'une très sévère carence d'environnement: sitôt placés dans une ambiance convenable, une fonction linguisti-

que normale s'installe rapidement pour ces enfants.

X. Enfin, les enfants atteints d'une maladie métabolique telle que l'histidinémie, ou la maladie de Wilson, présentent un trouble grave de l'intégration du langage.

ETHIOPATHOGENIE

La recherche étiologique des retards de langage et de l'audimutité a fait naître plusieurs hypothèses et diverses ont été les conceptions sur la nature de ce trouble.

1. THEORIES PSYCHOLOGIQUES

Depuis SCHULTHESS qui imputait les retards de langage à la "timiditas infantum", la psychologie est venue maintes fois tenter de les expliquer.

De nos jours, J. DE AJURIAGUERRA et l'école de Genève, après avoir longuement étudié des enfants souffrant d'un important retard de langage, notent, dans un grand nombre de cas, un désordre affectif précoce. Pour eux, l'organisation du langage dépendrait de composantes pulsionnelles et relationnelles dont les parents seraient les récepteurs. Ainsi, un retard dans l'acquisition du langage résulterait de la rencontre d'une pulsion faible et d'un entourage passif. Vis à vis d'une pulsion forte, une évolution favorable ne dépendrait que de la réponse adéquate de l'entourage, une réponse insuffisante engendrant une frustration, "source d'hostilité, de décalage entre la réalisation du langage et sa compréhension".

C. LAUNAY et ces auteurs accordent beaucoup d'importance à un manque de stimulation affective, tout comme la conception psycha-

nalytique actuelle. Celle-ci explique la situation par l'existence, soit d'une mère peu affectueuse, soit au contraire d'une mère hyper-protectrice maintenant son enfant dans un état de passivité qui ne l'incite pas à communiquer. "L'enfant... ne peut vivre et se développer normalement pour lui-même. Il n'agit pas, il est agi. Il reste objet dans une situation relationnelle perturbée par une mère qui revit des problèmes qu'elle-même n'avait pas dépassés."

Telles sont les spéculations habituelles aux théories psychanalytiques.

II. THEORIE FONCTIONNELLE

LIEBMANN (1898) expliquait la non acquisition du langage par une déficience de l'attention ou une altération de la mémoire dans l'une de ses formes : optique, acoustique, tactile ou motrice.

GUTZMANNN(1891) imputait la responsabilité à la gêne engendrée par l'existence d'une hypertrophie amygdalienne ou de végétations adénoïdes.

III. THEORIES LESIONNELLES

Des théories lésionnelles ont vu le jour et se sont précisées petit à petit.

KUSSMAUL (1871) aura été le premier à évoquer des "lésions cérébrales", mais sans les préciser.

O. BRUYNING, puis J. LEY (1929) s'accordent pour admettre l'hypothèse d'un trouble du développement cérébral portant sur les cellules ou les fibres de toute la région motrice, principalement de la circonvolution frontale ascendante. Ce trouble serait

bilatéral, excluant ainsi toute possibilité de compensation par l'autre hémisphère cérébral.

La nature de ce trouble serait en rapport avec un retard dans la fine différenciation - myélinisation et fibrillation -, mais il ne s'agirait que d'un retard puisque l'évolution habituelle tend vers l'amélioration.

Cette explication ne reste qu'une hypothèse sans support anatomique précis. En effet, jusqu'à nos jours, une seule autopsie a été faite chez un "alalique" congénital (Landau - Neurology 1960) L'examen anatomique a révélé un infarcissement au niveau du noyau géniculé et de la scissure de Sylvius. Mais, cet enfant de 12 ans, porteur de malformations cardiaques, est décédé dans un tableau d'insuffisance circulatoire. Par conséquent, toute discussion pathogénique reste grevée d'une inconnue.

Des facteurs cérébraux organiques ont été invoqués depuis. Aux Etats-Unis, CLEMENTS, LAUFER, DENHOF et BAKWIN attribuent à une souffrance cérébrale minime (prématurité avec poids inférieur à 1500 g, traumatisme obstétrical, anoxie néonatale, hyperbilirubinémie indirecte) la responsabilité des retards de langage.

H. HENIN (1967) constate parmi 82 enfants de 3 à 8 ans, ni sourds, ni débiles mentaux, souffrant uniquement d'un important retard de langage, qu'1 sur 5 avait eu un problème néonatal.

En fait, la filiation, dans une observation donnée, entre une souffrance cérébrale minime et un trouble du langage, est malaisée à établir.

IV. THEORIE GENETIQUE

Depuis longtemps, une prédisposition familiale particulière

plaçait cette affection dans le cadre nosologique de la génétique.

La méthode d'étude fondamentale, à la disposition d'une recherche génétique est l'enquête familiale. Elle aboutit à l'établissement de l'arbre généalogique. Elle tient compte des sujets ayant la même affection que le proposant, mais aussi des sujets douteux, des sujets sains, décédés ou ayant une affection médicale. Il est important de remarquer si les antécédents sont unilatéraux (paternel ou maternel) ou bilatéraux (paternel et maternel). Depuis 1961, (J. SITE et M. BERGER) on reconnaît l'utilité d'affecter les renseignements d'un indice de pondération.

Ainsi, de nombreuses études sont venues mettre en évidence l'importance de l'hérédité logopathique, ce que LUSCHINGER appelle "fragilité linguistique familiale".

LIEBMANN (1898) retrouve un antécédent familial dans 20,6% des cas de tous les retards de développement du langage qu'il a étudié. Il note que le sexe masculin est atteint dans le rapport de 2 à 1. Par la suite, l'atteinte préférentielle de ce sexe a été unanimement reconnue : 65 à 70% des cas.

SEEHAN consacre son ouvrage de 1928 à la recherche d'une étiologie pour ce trouble du langage apparaissant comme idiopathique. Il est persuadé du grand rôle joué par l'hérédité dans de tels retards. Il constate cette prédisposition transmise deux fois plus du côté du père que de la mère, et parfois sur trois générations.

C. LAUNAY, S. BOREL-MAISONNY retrouvent sur 60 observations un antécédent familial dans 58% des cas.

INGRAM et REID (1959) notent 58% d'antécédents familiaux dans l'ascendance d'enfants dysphasiques. Dans 24% des cas les

parents ont des troubles du langage et le même handicap atteint des collatéraux dans 32% des cas.

La corrélation génétique, dans cette affection, n'est pas douteuse mais elle n'apparaît pas se transmettre selon une loi unigénique simple. Lorsque le déterminisme d'une maladie n'apparait pas clairement dans les arbres généalogiques, on utilise la méthode des jumeaux, comme l'a fait pour la première fois F. GALTON (1833).

Cette méthode permet d'évaluer l'héritabilité du caractère ou de l'affection en comparant les corrélations entre les jumeaux monozygotes (MZ) et les jumeaux dizygotes (DZ).

L'héritabilité est par définition : le rapport de la variance génétique à la variance phénotypique:

$$h^2 = \frac{vg}{vp}$$

Les deux formules les plus classiques permettant d'approcher l'héritabilité sont les suivantes :

$$H = \frac{rMZ - rDZ}{1 - rDZ} \quad \text{et} \quad H = \frac{wDZ^2 - wWZ^2}{wDZ^2}$$

rMZ et rDZ sont les corrélations intra-paires
wDZ^2 et wWZ^2 sont les variances intra-paires.

R. ZAZZO, dans son ouvrage sur "les jumeaux, le couple et la personne", cite la publication par H. HALL, en 1886, du premier cas de jumeaux d'âge scolaire pratiquant entre eux un langage à part et "présentant un tel retard dans l'usage de la langue commune qu'ils étaient incompréhensibles aux membres de leur propre famille..."

Le fait d'observer une audi-mutité idiopathique évoluant chez des jumeaux monozygotes (J. LEY, 1929) a permis d'argumenter et de renforcer cette conception génétique tentant d'expliquer la pathogénie de cette affection.

A son tour, SEEMAN (1928) étudie deux séries de jumeaux monozygotes et dizygotes atteints de ce trouble grave du langage. Il constate une concordance de 64% pour les monozygotes et de 38% pour les dizygotes.

Ces trois publications orientent nettement dans le sens d'une héritabilité certaine des troubles du langage.

La dernière étape d'une enquête génétique peut être l'examen du caryotype, à la recherche d'une aberration chromosomique. Dans cette optique de recherche étiologique, cet examen a été demandé pour les trois enfants que nous présentons.

LE CARYOTYPE

L'analyse du caryotype consiste à étudier le nombre et la morphologie des chromosomes.

Le caryotype humain compte 46 chromosomes répartis en 22 paires d'autosomes et 1 paire sexuelle de gonosomes :

- XX, chez la femme,
- XY, chez l'homme.

TECHNIQUE D'ETUDE.

L'étude du sang périphérique, inventée par KROUTCHOV et BERLIN en 1934, a été remise en honneur par les travaux de MCORHEAD et coll. (1960). Depuis l'étude du caryotype se fait couramment à partir d'une culture de leucocytes du sang circulant.

En général, le sang est prélevé au bout du doigt et rejeté immédiatement dans un milieu de culture contenant de la phytohémaglutinine. Celle-ci donne aux leucocytes la faculté de se diviser.

Le milieu est conservé à 37°.

Pour visualiser le plus nettement possible les chromosomes, il faut bloquer les mitoses au stade de métaphase. Ce résultat est obtenu par le contact de la préparation, pendant quelques heures, avec de la colchicine.

L'emploi d'une solution hypotonique (HSU, 1952)permet alors la dispersion des chromosomes dans les cellules, " tout comme un coup de poing sur la table sépare les éléments du jeu de jonchet" (LEJEUNE, 1965).

La préparation est ensuite fixée par la solution de Carnoy. Puis l'étalement est fait sur des lames glacées.

Lorsque les préparations sont colorées au Giemsa, les chromatides sont colorées de façon homogène, sauf au niveau des centromères et de certaines zones hétéro-chromatiques, comme par exemple la constriction secondaire du bras long du chromosome 9.

Dans ces conditions, l'analyse repose essentiellement sur des données métriques : longueur relative des éléments et indice centrométrique.

La formule : 46, XY correspond au caryotype d'un homme normal ; celui d'une femme normale est : 46, XX.

Les 22 paires d'autosomes sont répartis en sept groupes selon les nomenclatures internationales proposées par les conférences de Denver (1960), Londres (1963), Chicago (1966).

Les lettres A à G désignent chacune un groupe de chromosomes comprenant un certain nombre de paires :

Groupe A = paires 1 - 2 - 3
" B = " 4 - 5
" C = " 6 à 12, X
" D = " 13 - 14 - 15
" E = " 16 - 17 - 18
" F = " 19 - 20
" G = " 21 - 22, Y

Depuis 1971, il est désormais possible de voir la structure fine des chromatides en utilisant des artifices techniques :

- Méthode des bandes Q (CASPERSSON et coll.) qui après coloration à la quinacrine révèle, sous ultra-violet, des bandes fluorescentes séparées par des bandes pâles.

- Méthode des bandes C (YUNIS et coll.) qui marque les centromères et les constrictions secondaires.

- Méthode des bandes G (Drets et coll.) qui, après coloration au Giemsa, révèle des bandes très colorées séparées de bandes pâles. La séquence est identique à celle des bandes Q.

- Méthode des bandes R (DUTRILLAUX et LEJEUNE), qui, après coloration au Giemsa, révèle des bandes très colorées séparées de bandes pâles. La séquence est ici, le contre-type de celle des bandes Q et G. L'analyse de la structure ainsi obtenue permet d'identifier, non seulement chaque chromosome, mais encore chaque segment chromosomique.

Selon la nomenclature internationale de Paris (1971) chaque chromosome est désormais désigné par le numéro de la paire à laquelle il appartient. Le bras court est désigné par la lettre "p", le bras long par la lettre "q". Le symbole "+" signale un chromosome ou un segment chromosomique surnuméraire.

Ainsi, par exemple, le caryotype d'un garçon porteur d'un chromosome 8 surnuméraire est indiqué : 47, XY, + 8.
S'il s'agit d'une mosaïque, les différents clones sont indiqués :

46 , XY / 47 , XY , + 8.

Cette formule signifie que la trisomie 8 n'est présente que dans un certain pourcentage des cellules.

Le symbole "r," indique un chromosome en anneau. Ainsi : 46, XX, r (5), annonce que l'un des chromosomes 5 d'une fille est en anneau.

OBSERVATION I

Emmanuelle D.C., née le 13 mai 1969, entre dans le service le 5 Novembre 1973, à l'âge de 4 ans 6 mois. Un bilan est proposé devant l'important retard de langage présenté par l'enfant alors que la débilité mentale n'est que légère (QI = 69 au test de Gesell de Décembre 1972).

HISTOIRE CLINIQUE.

Emmanuelle est amenée par ses parents inquiets de l'absence quasi-totale de langage. En effet, les premiers mots ont été prononcés à 18 mois. A 4 ans 6 mois, l'enfant n'associe pas deux mots parmi les quelques uns qu'elle émet de façon incompréhensible.

Emmanuelle s'est tenue assise à 6 mois. Les premiers pas sont survenus à 18 mois, mais la marche n'est bien assurée que depuis l'âge de 4 ans et demi.

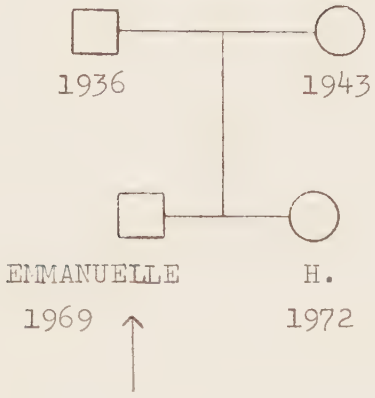
Une certaine indépendance est acquise puisqu'elle mange seule et sait se déshabiller seule.

La propreté diurne a été obtenue à l'âge de 2 ans. Il persiste une énurésie primaire nocturne.

L'enfant ne présente aucun trouble du sommeil, n'a pas d'instabilité motrice ni de trouble du comportement. Ainsi, cette petite fille très affectueuse, au contact facile, est sage et attentive en

maternelle, vive et jouant en entente avec sa jeune soeur de 3 ans sa cadette, dans leur cadre familial.

ANTECEDENTS



Notre patiente, aînée d'une fratrie de deux, est née au terme d'une grossesse qui s'est déroulée sans incident. L'accouchement a été normal, le cri immédiat. Aucun problème médical, aussi bien néonatal que dans la petite enfance n'est venu émailler la croissance d'Emmanuelle.

Les parents sont bien portants et non apparentés.

Aucun membre de la famille ne souffre d'affection psychiatrique, ni de trouble du langage.

EXAMEN SOMATIQUE (figures I et 2)

A 4 ans 7 mois, la taille est de 1 m (NL = 103,8 $\pm$ 3,9),
le poids de 17 kg (NL = 16,4 $\pm$ 2),
le périmètre crânien de 50 cm (NL = 49,9 $\pm$ 1,3).

Il existe un hypertélorisme modéré (l'espace intercanthal mesure 3 cm pour des fentes palpébrales de 2,5 cm). Les fentes palpébrales sont obliques en bas et en dehors. Les yeux sont trop enfoncés dans les orbites. Le nez est long avec une extrémité très charnue.

La lèvre supérieure est très courte. La lèvre inférieure est éversée. La bouche, largement fendue a des coins tombants.
Le menton, saillant, porte une fossette horizontale.
Les oreilles, implantées un peu bas, sont décollées,
Le cou est court. Le tronc et les membres inférieurs ne présentent pas de particularités notables.

Les paumes sont allongées dans leur grand axe vertical et présentent chacune un pli palmaire transverse. Les doigts sont courts.

A droite, il existe une brachymésophalangie de l'index. Le cinquième doigt, très court et incurvé, ne porte qu'un seul pli de flexion.

A gauche, on retrouve une importante brachymésophalangie de l'index. L'annulaire et l'auriculaire n'ont qu'un seul pli de flexion. Les ongles des orteils sont très petits, les cinquième orteils très courts.

Cet ensemble dysmorphique correspond à celui de la trisomie 9p, décrit en 1970 par M.O. Réthoré et coll., sur 4 cas. Cette entité repose actuellement sur l'étude de 24 cas (M.O. Réthoré et J. Lafourcade, 1974).

L'examen neurologique ne met en évidence ni syndrome cérébelleux, ni spasticité. La force musculaire est normale. Les réflexes ostéotendineux sont présents et symétriques.

L'auscultation cardio-pulmonaire est normale.

EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Un électroencéphalogramme fait en décembre 1972 ne montre ni signes de comitialité, ni signe de souffrance en foyer.

Le bilan biologique standard est normal, de même que la chromatographie des acides aminés urinaires. Le test de Brand est négatif.

Les examens complémentaires suivants ont été pratiqués, d'une part pour situer exactement le trouble du langage présenté par notre malade :

- audiogramme,
- test de niveau intellectuel,
- examen de langage

d'autre part, pour affirmer le diagnostic évoqué de trisomie pour le bras court du chromosome 9 :

- palmographie,
- radiographie du squelette,
- examen du caryotype.

L'audiogramme est normal.

L'âge mental, apprécié à l'aide du test de Merril-Palmer, est de 3 ans 2 mois pour 4 ans 9 mois d'âge réel : soit un quotient de développement de 66. Dans ces épreuves, Emmanuelle s'est montrée coopérante et persévérante.

L'examen de langage (Dr Gillaizeau) permet de situer le niveau phonétique en-dessous de 3 ans, le niveau linguistique et syntaxique atteignant à peine celui d'un enfant de 2 ans, de même

que l'expression orale.

La mesure de l'empan ou mémoire immédiate est très difficile puisque notre petite patiente ne répète pas deux chiffres. La répétition des phrases est impossible ; celle des syllabes n'atteint pas le niveau de 3 ans.

Aux épreuves de Madame BOREL-MAISONNY, la compréhension se situe en dessous de 2 ans.

Globalement, le langage d'Emmannuelle est celui d'un enfant d'à peine 2 ans quant à l'expression et la compréhension.

Palmographie (figure 4, tableau I)

Les données recueillies par l'analyse des dermatoglyphes sont en bon accord avec ce qui a été observé chez dix enfants souffrant d'une trisomie 9p (M.O. RETHORE et J. LAFOURCADE, journées parisiennes de pédiatrie, 1974).

Le pli palmaire transverse est constant alors que, dans la population générale la fusion des plis de flexion de la paume est observée dans un peu plus de 1% des cas.

Le triradius axial est en position t sur 12 paumes, en position t' sur 7 paumes, déporté sur le bord cubital dans 1 cas. La fréquence de la position t' (35%) est légèrement augmentée par rapport à celle observée dans la population générale (25%).

La présence d'une figure thénarienne est observée sur 11 paumes. Cette fréquence (55%) est très supérieure à celle observée dans la population générale.

Par contre, la fréquence des images hypothénariennes est très diminuée ; elles ne sont observées que sur 2 paumes alors qu'elles existent chez 25% des sujets normaux.

L'absence des triradius sous-digitaux D et C est observée sur 1 paume ; ces deux triradius sont fusionnés sur 2 paumes ; le triradius C fait défaut sur 10 paumes. Un trouble des triradius b ou c est donc observé, 13 fois sur 20. Cette particularité est très rare dans la population générale.

Les troubles des plis de flexion des doigts, constants sur les auriculaires sont très fréquents sur les autres doigts sauf les pouces :

- 16 doigts n'ont qu'un seul pli de flexion : 4 index, 3 annulaires, 9 auriculaires.
- 41 doigts ont une brachymesophalangie : 12 index, 9 majeurs, 9 annulaires, 11 auriculaires.

Sur les pulpes digitales, il y a un excès d'arches au détriment des tourbillons. On observe :

- 17% d'arches dans la trisonie 9p contre 9,02% dans la population générale
- 75% de boucles cubitales chez les trisomiques 9p pour 58,17% dans la population générale.

Les radiographies du squelette révèlent certaines anomalies. Le rapport inter-orbitaire bitemporal est augmenté : 0,20 (NL=0,18). Le rachis dorsal est le siège d'une malformation avec bloc postérieur de D3-D4. Des tomographies de face de D3, D4, D5 montrent la fusion

des lames droites de D3 et D4, ainsi que le défaut de fermeture de l'arc postérieur de D3.
Les côtes sont élargies.
Les cinquièmes doigts ont une brachy-camptodactylie. La phalange distale du pouce est bifide ; cette dernière anomalie est retrouvée au niveau des gros orteils.

Six cas de trisomie 9p ont fait l'objet d'un examen complet du squelette. Les anomalies suivantes ont été observées :

- retard important de maturation osseuse ;
- métacarpiens trop longs par rapport aux phalanges et aux phalangettes ;
- Brachymésophalangie intense des auriculaires (avec absence du point épiphysaire) et réduction de la longueur des phalangines de tous les doigts sauf les pouces ;
- diminution ou, même, absence des houppes terminales des phalangettes .

D'autres particularités ont été observées de façon inconstante :

- partie supérieure de la cage thoracique très étroite avec des côtes à double courbure, très obliques (3 cas/6) ;
- cyphose dorsale haute avec hyperlordose lombaire (2 cas/6);
- suture métopique visible chez un sujet âgé de 21 ans.

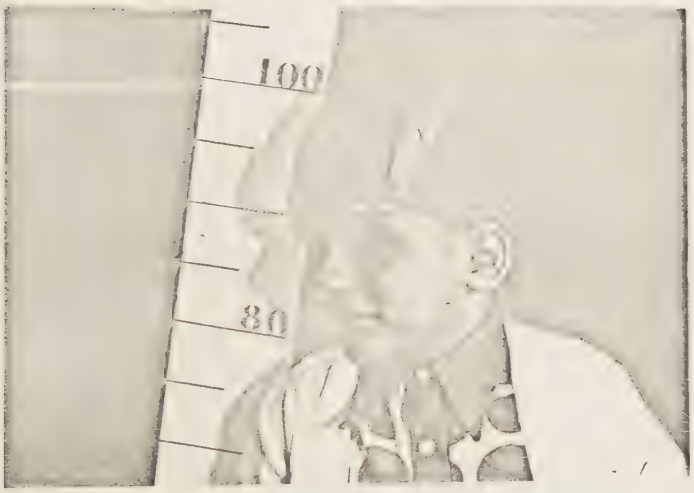
L'examen chromosomique réalisé sur une culture de sang périphérique après dénaturation par la chaleur, selon la méthode Dutrillaux-Lejeune, a révélé un caryotype féminin à 46 chromosomes. Dans les onze cellules examinées, le bras court de l'un des chromosomes 9 est trop long. L'analyse de la structure des chromatides montre que le marquage du segment surajouté est identique à celui du

bras court du chromosome 9 (figure 3)

L'examen des deux parents étant normal, la preuve formelle de l'origine de l'accident survenu chez Emmanuelle ne peut être démontrée. On peut cependant penser qu'il s'agit de la réplication du bras court du chromosome 9. Dans ces conditions, l'enfant possède en triple exemplaire le bras court du chromosome 9 et est atteinte du syndrome 9p+.

- Hypertélorisme modéré
- Pavillon des oreilles décollé
- Bouche largement fendue et entrouverte

Figure 1



- Enolphtalmie
- Brièveté de la lèvre supérieure
- Développement de l'extrémité du nez

Figure 2

Trisomie 9 p +
(méthode des bandes R)

Figure 3

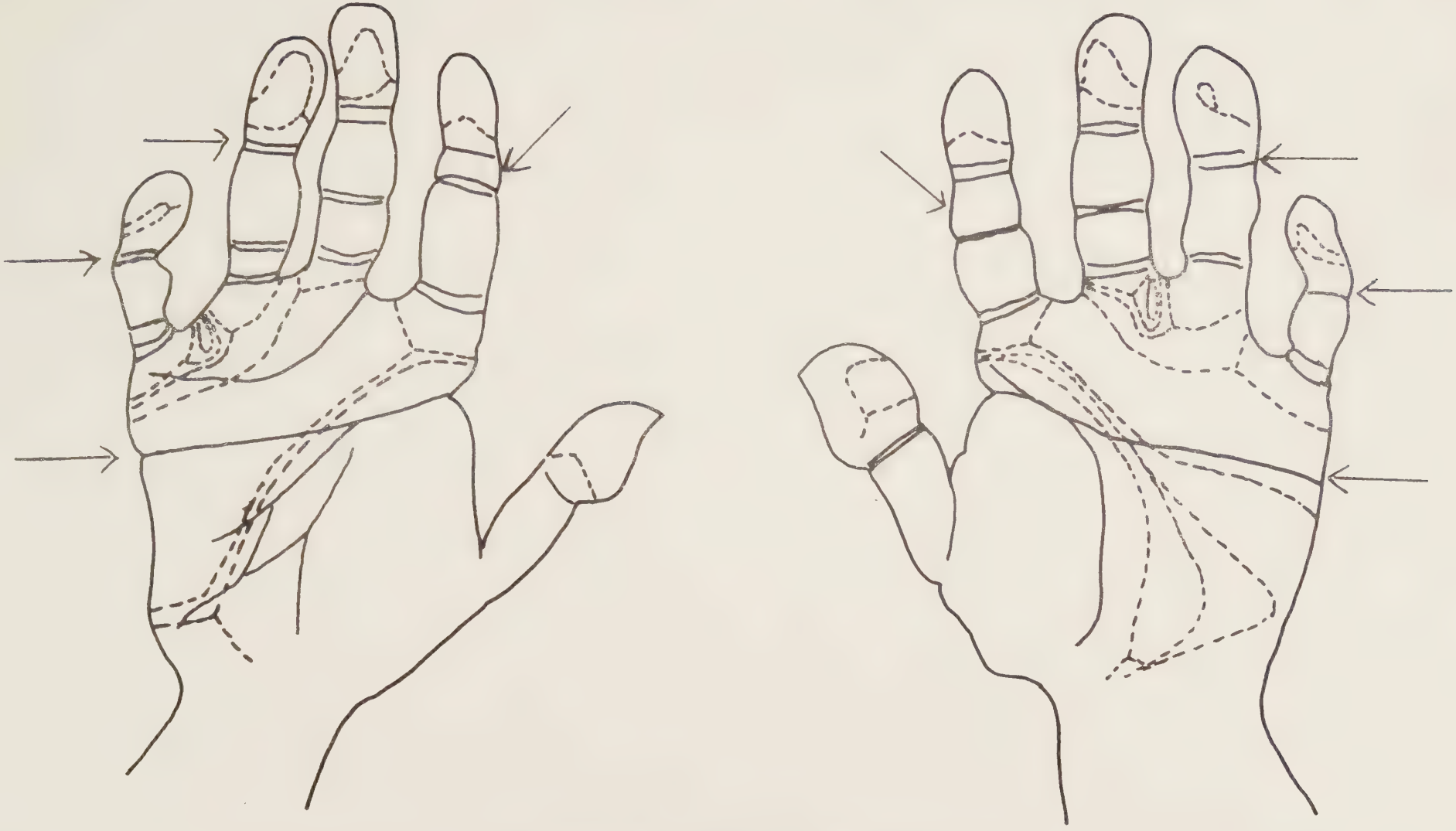


figure 4 — DERMATOGLYPHES —

	MAIN DROITE					MAIN GAUCHE				
DOIGTS	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V
EMPREINTES DIGITALES	BC	A	BC	T	BC	A	A	BC	BC	BC
PHALANGES PLIS DE FLEXION		BMP		pli unique			BMP		pli unique	
TRIRADIUS SOUS DIGITAUX, PELOTES		a--4	b--9 P9	c--11	d--11		aa--3	b--5	c--5	d--7 P7
INDICE DE TRANSVERSALITE	It = 35					It = 20				
PAUMES PLIS DE FLEXION	Palmaire transverse					Palmaire transverse				
TRIRADIUS AXIAL	t --- 13					t --- 13 (dévié sur le bord cubital)				
FIGURES	Eminence hypothénar									

DERMATOGLYPHES

TABLEAU I

CONCLUSION

Chez cette enfant porteuse d'une trisomie homogène pour le bras court du chromosome 9, il existe une débilité légère (QD = 66) et une absence quasi-totale de langage pouvant être considérée comme une AUDI-MUTITE.

OBSERVATION II

Patrice P..., né le 13 Mai 1960, entre dans le service en septembre 1973, âgé de 13 ans 4 mois, pour un bilan envisagé devant un retard majeur de l'intégration du langage, alors qu'il semble n'avoir qu'une débilité légère (en Octobre 1969, le quotient intellectuel, évalué à l'échelle d'Alexander était de 74).

HISTOIRE CLINIQUE.

Le retard de langage est considérable. En effet, les premiers mots, prononcés à 4 ans, ne se sont guère accrus durant les deux années suivantes : à 6 ans, l'enfant ne disait que trois mots et n'en associait aucun.

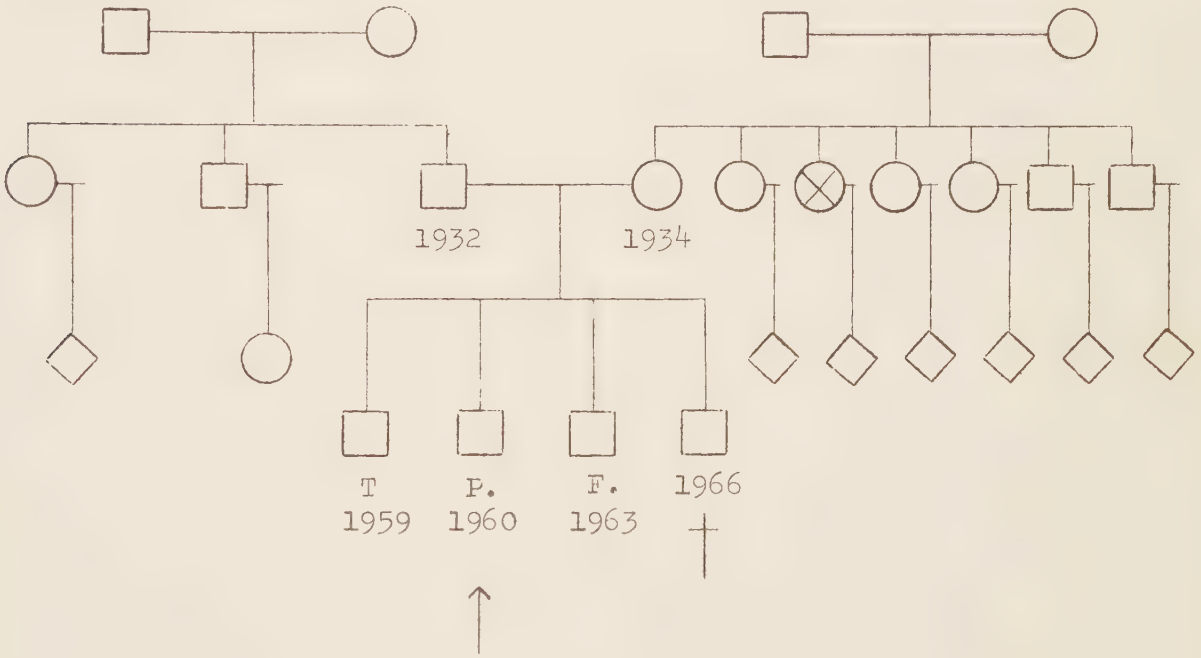
Patrice ne s'est tenu assis qu'à l'âge de 2 ans et la marche n'est apparue qu'à 4 ans.

Après une énurésie primaire diurne et nocturne associée à une encoprésie primaire, la propreté a été obtenue à l'âge de 10 ans.

L'important retard psychomoteur et des troubles du comportement de type actif : agressivité, opposition, colères, violence apparaissant sur un fond d'instabilité motrice, ont fait traiter l'enfant de débile profond et de "pervers". Aussi a-t-il été placé, en 1966, dans un établissement "adapté" qu'il fréquentera une année. En 1969, Patrice entre dans un institut médico-pédagogique où une rééducation du langage est entreprise en janvier 1970. Les troubles du comportement disparaissent, mais le langage ne progresse pas malgré la rééducation bien suivie.

Les activités physiques :course, marche, jardinage le fatiguent vite et, il démissionne souvent lors de ces efforts musculaires. Des dystrophies osseuses des mains semblent s'accentuer et rendent ce jeune garçon d'une grande maladresse pour les travaux manuels. Ainsi, est-il adressé dans le service.

ANTECEDENTS FAMILIAUX



Les parents sont bien portants et sans lien de parenté. Patrice est le deuxième enfant d'une fratrie de trois : un frère cadet, né en 1966 est décédé à 5 semaines de vie. Il était porteur d'anomalies vertébrales et crâniennes pour lesquelles aucun diagnostic n'a été évoqué . Le décès est survenu à la suite d'une hémorragie méningée. Une souffrance néonatale, secondaire à une présentation transverse, semble en être responsable.

Le plus jeune des trois garçons a été rééduqué pour dyslexie. Actuellement, celui-ci est gêné par quelques difficultés manuelles.

Une tante, du côté maternel (X) , aurait une morphologie particulière et serait, d'après sa soeur, "légèrement débile".
Le grand-père paternel était alcoolique.
Aucun retard de langage n'a été retrouvé parmi les membres de cette famille.

ANTECEDENTS PERSONNELS.

La grossesse, compliquée d'une primo-infection tuberculeuse et d'infections rénales à répétition, s'est terminée prématurément à 7 mois.

L'enfant pesait 2,100 Kgs. L'accouchement a été normal, le cri immédiat.

Une déshydratation majeure des premiers jours de vie fit chuter le poids de 800 g.

A 4 mois, Patrice fut hospitalisé pour une otite bilatérale avec diarrhée. A 13 mois, une crise comitiale, apparue la veille, a été le motif d'une nouvelle hospitalisation. Les examens pratiqués: fond d'oeil, radiographie du crâne, calcémie étaient normaux. L' électroencéphalogramme montrait quelques anomalies irritatives au niveau de la région occipito-temporale droite. L'enfant est alors mis sous Gardénal. Par la suite, des crises comitiales sont survenues à une fréquence variable : en novembre 1966, Patrice est hospitalisé pour une crise généralisée. Le tracé électro-encéphalographique présentait une surcharge lente, diffuse, sans anomalie significative. Il n'y avait, ni images en foyer, ni activités paroxystiques.

Le traitement donné associait, huit centigrammes de Gardénal et un comprimé de Mysoline. L'association de Melleril (trente gouttes) et d'Alepsal (quinze centigrammes) viendra remplacer la

première. En Avril 1969, un tracé de contrôle était normal, ne montrant que passagèrement, au repos, une composante plus lente occipitale droite, supprimée par la stimulation lumineuse intermittente. La thérapeutique anti-comitiale, progressivement allégée : cinq comprimés de Dépakine (1970), puis trois comprimés (1971), est arrêtée en janvier 1973, l'enfant n'ayant pas refait de crise depuis six années.

EXAMEN SOMATIQUE (Figures 5-6)

A 13 ans 4 mois, le périmètre crânien est à la limite supérieure de la normale : 55 cm (NL = 53,8 $\pm$ 1,2)

La taille est de 1,58 m (NL = 141,5 $\pm$ 5,7)

Le poids est de 30 Kg (NL = 33,94 $\pm$ 5,9)

Les cheveux ont l'aspect de crin. Leur coloration n'est pas uniforme, le blond alternant avec le châtain.
Les iris sont hétéro-chromatiques.
Les bosses frontales sont trop saillantes. Le nez est trop long.
Les oreilles sont remarquables par la saillie de l'anthélix et l'éversion de l'ourlet de l'hélix dans sa partie inférieure. Les conques sont larges. Le mésosternum est déprimé.

L'examen des extrêmités apprécie la maladresse des mains dont les dernières phalanges sont fixées en flexion. A droite et à gauche, il existe une brachymésophalangie des auriculaires et une camptodactylie des index. Les ongles sont très petits.

A droite, les figures des pulpes digitales sont des boucles cubitales, sauf celle du pouce qui est une arche, à gauche toutes les figures des pulpes digitales sont des arches.

Les plis de la plante des pieds sont profondément enfoncés dans le derme avec des "plis de capiton"

L'examen neurologique objective un manque d'habilité globale. Les réflexes ostéotendineux sont présents et symétriques. Les réflexes cutanés plantaires se font en flexion. Il n'y a pas de signe vestibulaire. L'étude des paires crâniennes est normale, en dehors des troisième, quatrième et sixième, les deux globes oculaires n'étant pas dans le même axe. La mobilité oculaire n'est pas normale mais l'enfant a été opéré d'un strabisme convergent.

L'auscultation cardio-pulmonaire est normale.

EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Le bilan biologique usuel : numération de formule sanguine, vitesse de sédimentation, composition du liquide céphalo-rachidien, chromatographie des acides aminés urinaires, électrophorèse - est normal.

Les examens complémentaires suivants ont été faits dans le but d'éliminer les diagnostics d'arthrogrypose et de polyarthrite chronique évolutive.

L'immuno-électrophorèse montre une augmentation des immunoglobulines A et surtout des immunoglobulines M.

Le bilan phospho-calcique est normal ainsi que la magnésémie.

La réaction au latex et celle de Waaler-Rose sont négatives.

L'examen optalmologique, ne relève pas de signes inflammatoires. La cornée et le cristallin ont un aspect normal. Les fonds d'yeux sont normaux. L'acuité visuelle est de 6/10 à droite, de 10/10 à gauche.

L'examen électrique neuro-musculaire a fait constater que, quelque soit les stimulations employées, le défaut clinique d'extension des phalanges P2-P3 ne pouvait être levé. Les mouvements obtenus de cette articulation sont toujours très faibles, tout particulièrement pour l'index et l'auriculaire. Après étude, aucune altération qualitative du premier interosseux n'a été trouvée. Par conséquent, ce défaut est d'ordre mécanique.

Une encéphalographie gazeuse pratiquée lors d'une hospitalisation antérieure s'est révélée normale.

Les radiographies du squelette demandées devant la présence de dystrophies osseuses vont venir étayer le diagnostic évoqué. En effet, elles visualisent des anomalies habituellement constatées chez des enfants souffrant de trisomies.

Au niveau du rachis, les corps des vertèbres D_{11} et L_1 sont malformés. Les arcs postérieurs des trois dernières vertèbres lombaires sont fusionnés.

Les côtes sont élargies dans leur partie moyenne et leur extrêmité antérieure est en forme de spatule.

Le bassin est étroit ; l'aile iliaque gauche est rétrécie dans son diamètre transversal.

La métaphyse inférieure du fémur droit est élargie.

Les index présentent une camptodactylie, les auriculaires une brachy-mésophalangie.

La base des troisième métatarsiens est élargie. Le troisième métatarsien gauchenest plus long que le deuxième.

L'âge osseux est normal

Le niveau intellectuel a été étudié à plusieurs reprises. A 4 ans, une première évaluation situait l'enfant parmi les débiles profonds. A 9 ans, le niveau donné par l'échelle d'Alexander était de 74. Actuellement, à la performance du test de Wechsler pour enfants (Wisc), le quotient intellectuel est de 87 ; soit un âge mental de 10 ans 11 mois pour un âge réel de 13 ans 4 mois.

L'enfant, très minutieux, ayant le souci de l'exactitude a obtenu aux différents subtests les notes pondérées suivantes :

- 7 en complément d'images,
- 6 en arrangement d'images,
- 9 aux cubes de Kohs,
- 6 en assemblage d'objets,
- 3 au code (mais il est important de noter que Patrice ne connaît pas les chiffres).

La note obtenue à l'épreuve des cubes de Kohs laisse présager d'un niveau intellectuel normal.

Le classement des images dans le mauvais sens, l'inversion de certains signes du code reflètent des difficultés d'orientation temporo-spatiale.

L'affectivité est très difficile à apprécier étant donné le manque de participation verbale. L'enfant est cependant coopérant. il s'efforce de répondre, mais ne le peut que par monosyllabes. Il n'a plus de troubles du comportement. Nous avons pu l'observer pendant les quelques semaines de son hospitalisation. Il s'est très bien adapté à ce milieu, se montrant facile, serviable, affectueux avec tous.

L'audiogramme est normal.

L'examen de langage (MATTLINGER) a permis d'en apprécier chaque versant et d'en établir la formule séméiologique.

Les possibilités de réalisation articulatoire sont réduites.

Le niveau phonétique est inférieur à 3 ans. Les voyelles sauf les nasales, sont acquises. Certaines consonnes sont connues : b, d, k, p, ,r, t. Patrice n'émet aucun son complexe, aucune finale.

Le niveau linguistique est meilleur puisqu'il correspond globalement à celui d'un enfant de 6 ans. Le vocabulaire est connu, mais la réalisation des mots est si mauvaise qu'elle les rend presque incompréhensibles. Deux d'entre eux ne sont jamais juxtaposés dans une intention signifiante, ce qui définit le stade II de la classification.

L'expression orale est d'environ 18 mois : Patrice est incapable de faire un récit, un mot ayant pour lui la valeur d'une phrase. Très consient de l'état de son langage, il parle très peu, presque jamais spontanément.

La mesure de l'empan donne un niveau de 3 ans pour l'épreuve des chiffres. Il est inférieur à 5 ans pour celle des syllabes, et inférieur à trois ans pour la répétition des phrases.

L'épreuve de rythme de Mira STAMBAK est d'un niveau de 5 ans.

La compréhension (épreuve de Madame BOREL-MAISONNY) correspond à celle d'un enfant de 6 ans.

L'analyse des dermatoglyphes (figure 8 et tableau II) montre que le pli de flexion distal de la paume se prolonge jusque dans l'espace interdigital 2-3.

Le triradius axial est en t' des deux côtés.

Sur les 5ème doigts, il n'y a qu'un seul pli de flexion.

Il existe une brachy-mésophalangie (BMP) dans les deux index.

Les plis de la plante des pieds sont profondément enfoncés dans le derme avec des plis de capitons.

Le phénotype particulier de notre patient, associant des dysmorphies faciales à des dystrophies osseuses caractéristiques fait évoquer le diagnostic de Trisomie 8.

La première identification d'une trisomie 8 par J. DE GROUCHY et coll. (1971) a conduit à l'isolement de ce syndrome (CASPERSSON et coll., 1972 ; LEJEUNE et coll., 1972).

L'examen du caryotype (figure 7) réalisé sur une culture de sang périphérique s'est révélé normal :

46 , XY : 15 cellules

Devant les éléments cliniques et radiographiques, un nouvel examen chromosomique est effectué, mais cette fois-ci sur une culture d'un fragment cutané : 14 cellules parmi les 23 examinées possèdent 47 chromosomes.

La dénaturation par la chaleur montre que l'élément surnuméraire est un chromosome 8.

Cette observation prouve que Patrice possède une constitution en mosaïque :

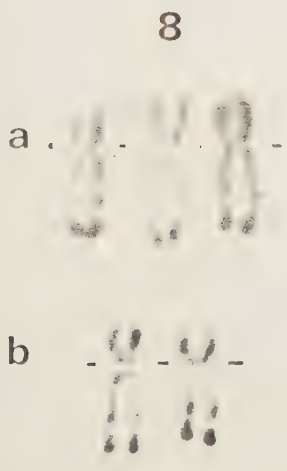
46 , XY / 47 , XY, + 8

Le patient

Figure 5

Dernières phalanges
en flexion

Figure 6



Trisomie 8

(Méthode des bandes R)

Figure 7

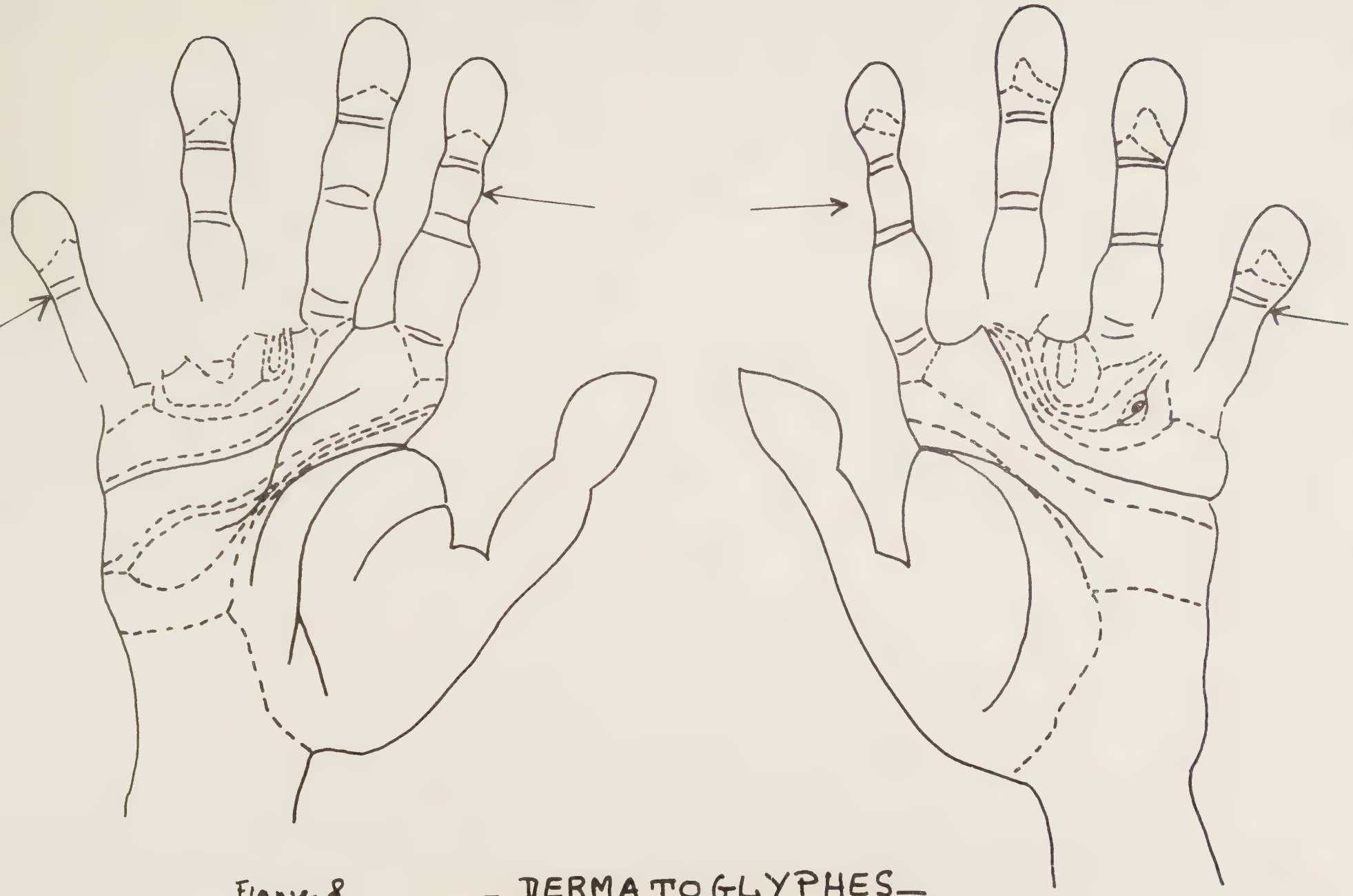


Figure 8

DERMATOGLYPHES

	MAIN DROITE					MAIN GAUCHE				
DOIGTS	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V
EMPREINTES DIGITALES	A	BC	BC	BC	BC	A	A	A	A	A
PHALANGES PLIS DE FLEXION		BMP			unique		BMP			unique
TRIRADIUS SOUS-DIGITAUX PELOTES		a→4	b→7	c→9 P_9T_7	d→11		a→4	b→5 tri Acc8 P_9	c→7	d→9
INDICE DE TRANSVERSALITE	It = 31					It = 25				
PAUMES / PLIS DE FLEXION										
TRIRADIUS AXIAL	t" → 13					t' → 13				
FIGURES						Eminence hypothénar				

DERMATOGLYPHES

TABLEAU II

CONCLUSION

Chez cet enfant porteur d'une trisomie 8 en mosaïque, il existe un trouble grave d'intégration du langage que l'on peut qualifier d'AUDI-MUTITE.

En effet, pour nous résumer :

1°. l'audiogramme est normal.

2°. L'enfant a 13 ans 4 mois d'âge réel,
10 ans 11 mois d'âge mental.

3°. La forme séméiologique du retard de langage est la suivante :

- compréhension de 6 ans,
- empan de 3 ans,
- niveau phonétique inférieur à 3 ans,
- niveau linguistique inférieur à 2 ans,
- expression orale de 18 mois.

OBSERVATION III

Christian J..., né le 24 Avril 1968, est venu pour la première fois dans le service en mai 1972, à l'âge de 4 ans, pour un important retard de langage.

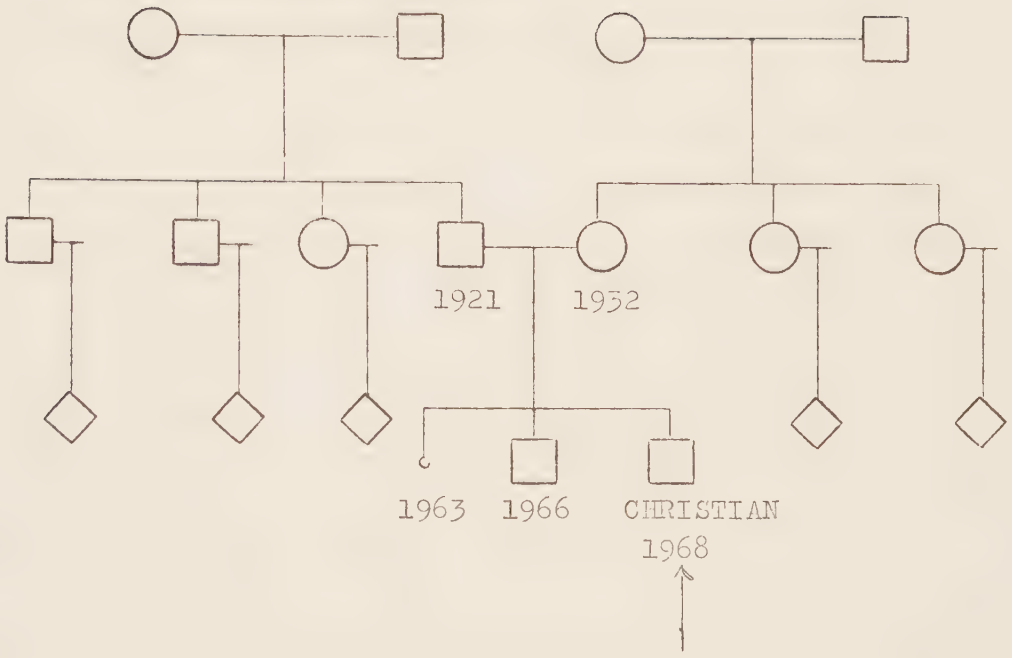
HISTOIRE CLINIQUE.

Christian est amené par sa mère, déroutée devant son fils cadet qui, à 4 ans, n'utilise qu'une dizaine de mots difficilement compréhensibles. Il n'en associe pas deux d'entre eux dans une intention signifiante.

En avril 1972, un bilan (niveau intellectuel, examen audiologique et psychologique) a été fait à l'institut des sourds-muets. L'audition s'est révélée normale. L'enfant a été très coopérant lors de la passation des tests, notamment du test de Merril-Palmer lui donnant un âge mental de 39 mois (âge réel de 3 ans). Par conséquent, cet enfant n'étant ni sourd, ni débile, ni autistique, sa mise en maternelle est vivement conseillée.

Dans le milieu scolaire, l'adaptation est bonne mais le langage ne progresse pas . Le non apprentissage est alors attribué à des troubles psychologiques, prétexte d'une psychothérapie du couple mère-enfant (novembre 1973). La mère, hermétique à ce genre de thérapeutique, abandonne au bout de quatre séances et vient consulter dans le service.

ANTECEDENTS FAMILIAUX



Il n'y a aucun lien de parenté entre les ascendants.

Une fausse couche spontanée a précédé de 3 ans la naissance de son frère ainé (1966) dont le développement a été normal sur tous les plans. Si ce n'est un léger sigmatisme inter-dental intermittent, chez la mère aucun retard de langage n'est retrouvé dans cette famille.

Manifestement, très préoccupée de l'état de son fils, la mère de Christian compense un manque de chaleur affective par une attitude surprotectrice. Elle est, de ce fait, extrêmement difficile à conseiller et ouvre une voie facile aux interprétations psychogéniques habituelles...

ANTECEDENTS PERSONNELS

La grossesse s'est déroulée sans complications. L'accouchement,

déclenché 15 jours avant terme, pour incompatibilité foeto-maternelle, s'est déroulé normalement. L'enfant a crié immédiatement (indice d'Apgar à 10). Il pesait 3.380 g.

A la 7ème heure un léger ictère est remarqué, à la 40ème heure la bilirubine est à 98mg. Au 4e jour, l'ictère s'est accentué, le test de Coombs est positif et la bilirubine est à 181 mg : une exsanguino-transfusion est aussitôt faite. Le lendemain, 5ème jour, un nouveau dosage de bilirubine donne un chiffre de 220 mg ; une deuxième exsanguino-transfusion est faite. Au 6ème jour, le dosage est de 98 mg. L'ictère n'est plus noté à partir du 8e jour. A sa sortie, l'enfant a repris son poids de naissance, son état est satisfaisant et l'examen neurologique est normal.

La petite enfance se déroule sans incident notoire, à part trois otites dont deux sont suivies de paracentèse. L'enfant est opéré des végétations à 22 mois.

Christian a marché seul à 18 mois.

La propreté diurne et la propreté nocturne ont été acquises à 18 mois. L'enfant n'a aucun trouble du sommeil. Sur un fond d'instabilité motrice constitutionnelle, son comportement est celui d'un petit garçon vif, un peu agressif, assez coléreux, bagarreur avec son frère aîné âgé de 5 ans 8 mois.

EXAMEN SOMATIQUE (figure 9)

A 4 ans, la taille est de 103 cms (NLe = 102, 2 $\pm$ 3,6)
le poids est de 18 kgs (NL = 16,1 $\pm$ 1,7)

Le visage de l'enfant est eumorphique.
L'état général est bon.
L'examen neurologique ne découvre, ni mouvements choréo-athétosiques,

ni syndrome cérébelleux. L'exploration des paires crâniennes est normale. L'auscultation cardio-vasculaire est normale.

Les dermatoglyphes sont particuliers (figure 11, tableau III)

- sur l'ensemble des figures digitales, il n'existe que deux tourbillons, les autres figures étant des boucles cubitales.
- Le triradius axial est en t' dans les deux mains.
- A gauche, il existe une double pelote en 7, avec un triradius surnuméraire. A droite, il y a une pelote en 11 avec également un triradius surnuméraire.

EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Au test de Merril-Palmer, épreuves sans langage, l'âge mental est de 4 ans 11 mois pour un âge réel de 4 ans I mois, donc supérieur à la moyenne d'environ 15%.

L'examen de langage n'a pu être fait avant mars 1974 à 5 ans 11 mois, après une année de rééducation du langage oral, à raison de deux séances hebdomadaires. Cet examen nous rend compte des progrès : association de mots, utilisation des verbes, mais le retard reste important et semble essentiellement toucher l'expression. En effet, les éléments séméiologiques du retard de langage sont les suivants :

- quelques lacunes articulatoires avec discret sigmatisme inter-dental
- Niveau phonétique de 3 ans 6 mois, avec simplification phonétique
- Niveau linguistique et syntaxique II (le "Je" n'est pas encore acquis) ; l'enfant assemble plusieurs mots, souvent sans verbe ou sans les conjuguer.

- La mémoire immédiate semble moins atteinte. La répétition des chiffres correspond à un âge de 4 ans et demi, celle des phrases à 3 ans. L'épreuve du rythme est normale.

- La compréhension (épreuves de Madame Borel-Maisonny) est subnormale.

Devant ce retard important de langage, resté jusque là sans étiologie, et bien que l'enfant ne présente pas de dysmorphie, un examen du caryotype est demandé, suggéré par l'expérience née des deux cas précédents. Les 49 cellules examinées révèlent un caryotype masculin. 40 cellules sont normales : 46, XY. Les 9 autres contiennent un chromosome surnuméraire en anneau : 47, XY,+ pseudo r (figure 10) - Il s'agit d'une mosaïque, dans le proportion de 1/5.

L'origine de cet anneau surnuméraire n'a pu être découverte en raison de sa taille très petite.

Figure 9 - Le patient

Figure 10 - Cellule montrant la présence d'un petit chromosome en anneau, en excès (coloration classique au Giemsa)

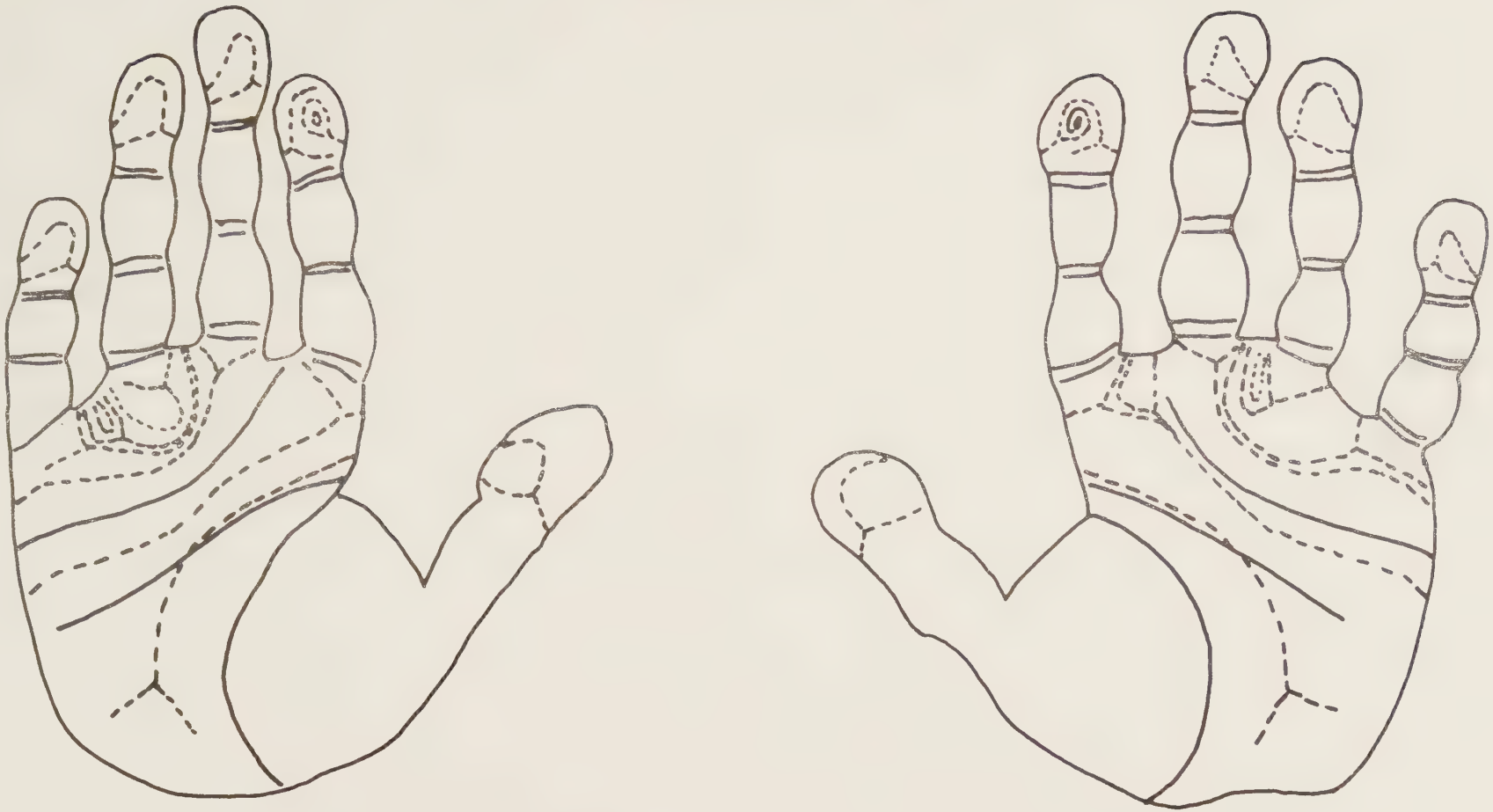


figure 11 _ DERMATOGLYPHES_

	MAIN DROITE					MAIN GAUCHE				
DOIGTS	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V
EMPREINTES DIGITALES	BC	T	BC	BC	BC	BC	T	BC	BC	BC
PHALANGES PLIS DE FLEXION										
TRIRADIUS SOUS - DIGITAUX PELOTES		a⟶11 p_{11}	b⟶5	c⟶9	d⟶9		a⟶4	b⟶5	c⟶7 Dp_7	d⟶9
INDICE DE TRANSVERSALITE	It = 34					It = 25				
PAUMES PLIS DE FLEXION										
TRIRADIUS AXIAL	t' ⟶ 13					t' ⟶ 13				
FIGURES										

DERMATOGLYPHES

TABLEAU III

CONCLUSION

Il s'agit d'un trouble grave de l'intégration du langage pour lequel le terme d'audi-mutité est peut-être un peu excessif. Ce cas est à la frontière entre l'audi-mutité elle-même et les formes les plus graves de ce que l'on a coutume d'appeler dysphasie.

La constatation d'un chromosome surnuméraire, en anneau, dans 20% des cellules, appelle des précisions cytogénétiques et, pose une fois de plus le problème de la coexistence de troubles graves du langage et d'aberration chromosomique.

COMMENTAIRES

Nous venons de rapporter trois observations d'enfants dont la consultation a été motivée par une absence quasi-totale de langage.

A 4 ans 6 mois pour le premier enfant, 13 ans 4 mois pour le deuxième, 4 ans pour le dernier, l'expression orale ne se compose que de quelques mots juxtaposés, sans article, prononcés de façon incompréhensible. Ils entendent et comprennent tout ce qui leur est dit dans un langage courant.

Le développement psychomoteur de chacun d'entre eux a été retardé :

Emmanuelle a fait ses premiers pas vers 18 mois, et n'a pas marché seule avant 4 ans.

Patrice ne s'est pas tenu debout avant 2 ans et la marche n'est apparue qu'à 4 ans.

Christian marchait seul à 18 mois.

Tous trois sont actuellement très malhabiles de leurs mains. Cette maladresse semble bien correspondre, pour Emmanuelle et Christian, à ce qui est décrit par tous les auteurs comme ressortissant à la débilité motrice de DUPRE et MERKLEN. Pour Patrice, elle est facilement expliquée par les anomalies des extrêmités, caractéristi-

ques de la trisomie 8.

L'examen neurologique de ces trois enfants est normal. Les électroencéphalogrammes de chacun ne montrent ni anomalies paroxystiques, ni images en foyer. Pourtant, les antécédents des deux derniers (prématurité et comitialité de l'un, ictère néonatal de l'autre) faisaient, lors de l'interrogatoire, orienter le diagnostic vers celui d'un retard de langage secondaire à une souffrance cérébrale :

- Patrice, prématuré de 7 mois, a été hospitalisé plusieurs fois pour crise comitiale. Le traitement, institué dès la première manifestation clinique à 13 mois, a été arrêté l'enfant n'ayant pas refait de crise pendant six années et l'électroencéphalogramme restant dépourvu d'anomalies.

- Christian a été promptement exsanguiné le 4ème et le 5ème jour de vie pour un ictère par incompatibilité foeto-maternelle. Aucune séquelle neurologique n'est actuellement, cliniquement décelable.

Les deux garçons sont instables moteurs. Les troubles du comportement de type actif (agressivité, opposition, colères) ont disparu dès le début de la rééducation orthophonique. Cette rapide modification confirme l'hypothèse que leur situation, rendue difficile par une communication impossible, est la source, bien compréhensible, d'un tel comportement.

Ces enfants ne présentent : ni autisme, ni stéréotypies, ni aucun autre élément séméiologique d'une psychose infantile. Leur vigilance de relation est excellente.

Aucun d'entre eux n'est atteint de surdité, même partielle.

L'évaluation de leur niveau intellectuel a été un temps capital pour le diagnostic d'audi-mutité, une débilité profonde pouvant à elle seule expliquer un tel retard de langage.

Afin qu'ils ne soient pas pénalisés par leur handicap, les épreuves sans langage du test de Merril-Palmer et du test de Wechsler-Bellevue pour enfants ont été utilisées.

L'âge mental de la première malade se situe dans la zone de la débilité légère.

Le cas du deuxième enfant vient nous rendre très prudent dans cette évaluation, qui ne doit en fait, demeurer qu'une estimation temporaire. En effet, à 4 ans, Patrice était considéré comme un débile profond. A 9 ans, l'échelle d'Alexander lui donnait un niveau de 74 et à 13 ans, certains résultats obtenus aux épreuves de performance du Wisc laissent présager un niveau intellectuel normal (9 aux cubes de Kohs). Dans cette échelle, le score total est de 87.

Ces épreuves reflètent aussi une nette difficulté d'orientation temporo-spatiale, fréquemment remarquée par J. LEY, C.LAUNAY chez les petits audi-muets.

L'âge mental du troisième enfant est de 15% supérieur à la moyenne.

Les deux premiers enfants n'ont pas d'antécédents familiaux de retard de langage ; la mère du troisième a un sigmatisme interdental intermittent, minime trouble du langage.

Les investigations habituelles, faites à la recherche d'une étiologie en présence d'un retard de langage, se sont avérées néga-

tives, pour ces trois enfants.

Ils ne sont ni sourds, ni débiles, ni psychotiques. Aucune séquelle neurologique, aucun désordre biologique n'ont pu être retenus. Ainsi, tous les éléments séméiologiques présentés par ces enfants ont été ramenés dans le cadre de la symptomatologie connue de l'audi-mutité.

Les anomalies morphologiques particulières des deux premiers ont conduit aux diagnostics cliniques de trisomie 9p et de trisomie 8. L'examen du caryotype est venu confirmer les diagnostics de trisomie 9p+ homogène, et de trisomie 8 en mosaïque.
Bien que le troisième enfant soit d'une morphologie tout à fait normale, cet examen a révélé : une trisomie en mosaïque pour un chromosome en anneau.

Grâce à la cytogénétique, la constatation de ce trouble grave du langage et d'une aberration chromosomique apporte un jalon de plus pour la recherche étiologique de l'audi-mutité.

RESUME ET CONCLUSIONS

Le propos de cette thèse est la constatation d'une AUDI-MUTITE chez trois enfants souffrant d'une aberration chromosomique (trisomie 9p+, trisomie 8, trisomie r).

"L'AUDI-MUTITE est un syndrome rare d'absence ou de quasi-absence du langage chez des enfants de 5 ans et plus que ne peuvent justifier ni une arriération intellectuelle profonde, ni un déficit de l'audition, ni une altération psychotique de la personnalité."

Parmi les oeuvres publiées de 1800 à nos jours, nous ne découvrons le terme d'AUDI-MUTITE et la description détaillée de ce syndrome qu'en 1929, dans le travail de J. LEY

La terminologie de cette affection est très variée. C'est ainsi : "la surdité verbale" de WILD (1853) et de SANTE DI SANCTIS (1925), "l'aphasie congénitale" de BROABDENT (1860) et de KUSSMAUL (1871), la "Motorische Hörstummheit" ou "alalia idiopatica" de COEN (1888), la "Hoorendstomheit" (1920) des hollandais.

En France, LEVY décrit en 1901 le syndrome des "entendants-muets" et MEIGNANT (1939) "l'alalie idiopathique". C. BRISSET (1949) oppose "l'aphasie congénitale d'expression" à "l'aphasie congénitale de réception". En 1958, J. DE AJURIAGUERRA & Coll.distinguent

l'audi-mutité "par imperception auditive congénitale" et l'audi-mutité "par retard de développement des fonctions praxiques".

Parallèlement, paraissent des observations de frères ou de jumeaux ayant entre eux un langage particulier, sorte de jargon compris d'eux seuls : HUN (1868), HALL (1886), HALE WHITE et GOLDING BIRD (1891), LAUNAY et DESRIAC (1954), DUCHE (1961), AJURIAGUERRA (1968).

L'enfant ne naît pas doté de langage, il n'a que la possibilité de l'acquérir. L'entourage a un rôle important en favorisant l'éveil de la fonction de communication.

Du cri au langage tout à fait élaboré, GUILLAUME, OMBREDANNE, DEJERINNE, PICHON, LAUNAY montrent combien l'établissement de cette fonction est en étroite relation avec la maturation neurophysiologique et l'installation des fonctions psychologiques.

D'après les études de LEWIS, GREGOIRE, IRWIN, nous avons donné, brièvement, les dates de l'apparition chronologique des différents constituants du langage et conclu que l'on ne peut parler de retard de langage avant l'âge de 4-5 ans.

Un examen appréciant l'expression et la compréhension du langage oral est utilisé systématiquement dans le service de Monsieur le Professeur DEBRAY-RITZEN, depuis 1969. Il est étalonné et permet d'établir une formule séméiologique de troubles rangés sous quatre rubriques :

- niveau phonétique ou possibilité de réalisation,
- niveau linguistique ou richesse de vocabulaire et connaissances grammaticales,

- Empan ou possibilité de mémoire immédiate,
- compréhension.

Les troubles du langage sont au nombre de quatre :

- retard de parole,
- retard de langage,
- dysphasie,
- audi-mutité.

Leur gravité va croissante, l'audi-mutité étant le pôle extrême.

La symptomatologie de l'audi-mutité est bien connue. Tous les auteurs sont unanimes sur ce point.

Ces enfants, à 4-5 ans, n'ont pas encore de langage constitué. Ils ne s'expriment que par monosyllabes, gestes, mélopées, Ils comprennent tout ce qui leur est dit dans un langage courant.

Leur développement psychomoteur a été, en général, marqué par un retard de la marche (14 mois à 4 ans). Une maladresse de la démarche persiste longtemps, de même que pour toutes les activités manuelles.

Leur audition est normale.

L'intelligence est sub-normale ou normale. Mais encore faut-il l'apprécier à l'aide d'épreuves appropriées, c'est à dire sans langage, comme les épreuves de performance du test de WECHSLER-BELLEVUE pour enfant.

Une instabilité motrice constitutionnelle est en général signalée.

Des troubles du comportement à type d'opposition, de colères, d'agressivité sont souvent notés. Leur disparition dès le début de la reéducation orthophonique prouve qu'ils ne sont que la conséquence de l'audi-mutité sur le caractère de ces enfants.

En présence d'un trouble du langage tel qu'une audi-mutité, il faut évoquer et éliminer les diagnostics suivants :

- surdi-mutité,
- arriération mentale,
- infirmité motrice cérébrale,
- aphasie acquise,
- carence d'environnement,
- maladie métabolique,

Dans de tout autre domaine, il peut s'agir d'un mutisme névropathique ou psychotique.

Une vue d'ensemble des différentes théories étiopathogéniques nous a fait constater que les théories psychologiques et psychanalytiques n'étaient en fait que le fruit de l'interprétation de leurs auteurs. Et que, aussi bien les théories fonctionnelles que lésionnelles étaient grevées d'une inconnue.

La corrélation génétique est certaine, comme le prouve de nombreuses études faites dans ce sens. Mais cette affection ne vient pas s'inscrire selon une loi unigénique simple. L'étude de plusieurs couples de jumeaux a été d'un précieux appoint (LEY, SEEMAN, LAUNAY). C'est dans cette perspective étiologique que nous avons présenté l'observation de trois enfants audi-muets.

Les dysmorphies des deux premiers ont d'emblée fait évoquer, par Mademoiselle le Docteur RETHORE, les diagnostics de TRISOMIE 9p

et de TRISOMIE 8. L'examen du caryotype est venu confirmer ces diagnostics. Pour le troisième enfant, d'une morphologie tout à fait normale, excepté quelques anomalies des dermatoglyphes, d'intelligence supérieure à la moyenne, l'absence quasi-totale de langage restait inexpliquée. L'expérience des deux cas précédents a fait demander un caryotype. Celui-ci a révélé, dans 20% des cellules examinées, la présence d'un chromosome surnuméraire en anneau. Il s'agit d'une TRISOMIE r, en mosaïque.

La coexistence d'un trouble grave de l'intégration du langage et la présence dans le caryotype d'une aberration chromosomique vient encourager les efforts de recherche faits dans la perspective d'une étiologie génétique et désormais cyto-génétique.

Si nous pouvons nous permettre de supposer un lien de causalité entre l'anomalie de l'équipement chromosomique et le trouble grave du langage, il nous apparaît fascinant qu'une fonction supérieure du cerveau puisse être touchée de la sorte, de façon relativement sélective.

La difficulté d'interprétation de ces trois cas provient de la diversité des anomalies constatées : trisomie 9p, trisomie 8 en mosaïque, et trisomie pour un fragment d'origine inconnue. Il est donc impossible de rapporter le déficit du langage à une lésion biochimique simple résultant de l'excès de dosage d'un segment chromosomique particulier. Par contre, comme tous les déséquilibres autosomiques entrainent une débilité mentale, il ne paraît pas exclu qu'un trouble incomplet (mosaïque) puisse se révéler par une atteinte dissociée portant plus particulièrement sur l'une des fonctions supérieures.

Pour affirmer la réalité de cette étiologie, mieux comprendre l'éventuelle filiation entre le génome imparfait et le langage compromis, permettre d'établir si cette atteinte sélective relève d'un phénomène de seuil ou de la localisation d'un trouble biochimique, de nombreux autres documents restent à colliger. Ils ne doivent pas être exceptionnels : ces trois cas ont été découverts en six mois, sur une dizaine d'enfants pour lesquels un caryotype a été demandé. Dans les mois suivants deux autres cas sont venus confirmer cette opinion.

Vu :
Le Président :

Signé : P. DEBRAY-RITZEN

Vu :
Le Doyen :

Signé : H. JEROME

Vu et permis d'imprimer :
Le Président de l'Université
René Descartes :

Signé : Jean FREZAL

BIBLIOGRAPHIE

1. AIMARD P.

L'enfant et son langage.

Lyon, Sinrep, 1972, Guilloux édit., 1 vol., 369 p., p. 164, 238-242.

2. AIMARD P., BRINGUIER N., COTTE M.F., KOHLER C., MAISTRE de ,

Troubles de l'expression verbale comme signal d'alarme chez l'enfant de moins de 5 ans.

Rev. Neur. Psy., 1973, I, 10-11, p. 611-640

3. AJURIAGUERRA J. de, BOREL-MAISONNY S., DIATKINE R., NARLTAN S., STAMBAK M.,

Le groupe des Audi-Mutités.

Psy. de l'Enfant, 1958, I, 1, p. 6-62.

4. AJURIAGUERRA J. de,

Manuel de Psychiatrie de l'enfant.

Paris, Masson et Cie, 1963, I, p. 333-356, 372.

5. AJURIAGUERRA J. de , JAEGGI A., GUIGNARD F., KOCHER F., MARQUAND M., ROTH S., SCHMID E.

Evolution et pronostic de la dysphasie chez l'enfant.

Rev. Psy. Enf., 1965, 8, 2, p. 391.

6. ALAJOUANINE TH., OMBREDANNE A., DURAND M.,

Le syndrome de désintégration phonétique dans l'aphasie.

Paris, Masson, 1939.

7. AMYOT R.

L'audi-mutité, document clinique portant sur 3 membres d'une même fratrie.

Press. Med., 66, n° 56, 26-7-58, p. 1289-1293.

8. BRISSAUD H.E., RICHARDET J.M.,
Désintégration du langage et comitialité.
Journées Parisiennes de Pédiatrie, 1974, Flammarion,
p. 441-455.

9. BRISSET C.,
Aphasie congénitale en regard des théories de l'aphasie.
Evol. Psy. 1948, 2, p. 41-56.

10. BRUYNING F.O.
Over Hoorendstomheit.
Thèse, Amsterdam, 1920.

11. COEN,
Die Hörstummheit, und ihre Behandlung.
Wien, 1888.

12. DEBRAY-RITZEN P.
Retard du langage de l'enfant et données génétiques.
Bicolore Roussel, 1974, 119, 11-12, p. 3-10.

13. DEBRAY-RITZEN P., BURSZTEJN C., VIVIER R., RETHORE M.O.
PRIEUR M. et LEJEUNE J.
Troubles graves d'intégration du langage de l'enfant
et aberrations chromosomiques à propos de trois cas.
Rev. Neur., Paris, 1974, 130, 9-10, p. 357-365.

14. DUCHE D.J., VAUGELADES S, LEVY M., MAROOWITCH M.,
Retard de l'acquisition du langage dans deux
fratries dont une gémellaire.
Rev. Neur. Psy.Inf. 1961, 9ème année, 11-12, p. 545-553.

15. DUCHE D.J., HATT A.
A propos d'un cas grave de trouble de l'élaboration du langage. Rev. Neur. Psy.Inf., 1970, 18ème année, supp. Annuel, p. 21-29.

16. DUGAS J.
Troubles de la parole et du langage.
Enc. Med. Chir., Neurologie, 1953, 4101 H 10.

17. DUPRE, MERKLEN.
La débilité motrice, Congrès des aliénistes et neurologistes, Nantes, 1909.

18. GUILLAUME P.
Les débuts de la phrase dans le langage de l'enfant, Jour. de Psychol. Nle et Path., 1927, XXIVème année, 14.1.25, F. Alcan Libraire, Paris 6ème.

19. INGRAM R.P.S., REID J.F.
Dévelopmental aphasia observed in a department of child psychiatry.
Arch. of Disturbed chil., 1959, 31, p. 161-172.

20. KUSSMAUL.
Die Störungen der Sprache, 4ème édition, Leipzig, 1910.

21. LAUNAY C., SOULE M.
Trois cas d'audi-mutité.
Arch. Franç. Ped., 1952, 9, p. 754-759.

22. LAUNAY C., DESRIAC P.
Audi-mutité chez deux jumelles identiques.
Ann. Med. Psych., 1954, 12ème année, 1, p. 594.

23. LAUNAY CL., BOREL-MAISONNY S., DESRIAC P.
Retards simples du langage.
Arch. Franç. Péd., 1955, 12, 2, p. 168-185.

24. LAUNAY Cl., VOTADOROF F.
L'avenir des enfants ayant un trouble important d'élaboration du langage.
Jour. Par. Péd., Paris VI, Flammarion, 1968,
1 vol, p. 89-101.

25. LAUNAY CL., BOREL-MAISONNY S.
Les troubles du langage, de la parole et de la voix chez l'enfant.
Paris VIème, Masson et Cie, 1972, 1 vol., 408 p.

26. LEY J.
Un cas d'audi-mutité idiopathique (Aphasie congénitale) chez des jumeaux monozygotes.
Encéphale, 1929, 24ème année, 2, p. 121-163.

27. LEY J.
Les troubles du développement du langage.
J. Belge de Neur. et psych., 1930, 30, p. 415-457.

28. LEVY G.
Les entendants muets (Alalie idiopathique de Coën).
Thèse, Lyon, 1901, n° 11.

29. LIESSENS P.
Un cas d'audi-mutité idiopathique.
Journ. Belge Neuro. et Psych., 1947, 47, p. 486-583.

30. MEIGNANT D.
Alalie idiopathique ou d'évolution.
Gazette Médicale de France, 1939, 46, p. 397-406.

31. MOUSSY A.
Contribution à l'étude des troubles graves d'intégration du langage - Thèse, Paris, 1962.

32. MOZZICONACCI P., BOISSE J., LEMONNIER A., CHARPENTIER C.
Histidinémie, les troubles du langage, in :
Maladies métaboliques des Acides aminés, avec arriération mentale.
Paris, 1968, L'Expansion édit., p. 299.

33. OLERON P.
Les aspects psychologiques du langage - Bull. de Psycholog. Univ., Paris, 1961, XV, p. 204-208 .

34. OMBREDANNE A.
L'aphasie et l'élaboration de la pensée explicite.
Paris, P.U.F., 1951, 1 vol., 440 p.

35. PRECECHTEL A.
Zur physiologischen Tätigkeit des otolithen apparates in der Foetal zeit.
Cas lek Cès., 1923, 28-29, (Tschec.).

36. SEEMAN M.

Les troubles du langage chez l'enfant.
Trad. franç., MUSSAFIA M., Paris, Maloine, 1967,
1 vol, p.

37. TARDIEU G.

Aphasie relative de l'enfant infirme moteur cérébral.
Rev. Neur. Psy.Inf., 1965, 13, 8, p. 547-562

38. VELIN

A propos des retards de langage chez l'enfant.
Entretiens de Bichat, Paris, 1973, p.

39. VERMEYLEN G.

Un cas d'audi-mutité en voie de guérison.
Jour. Belge Neur.psy., 1930, 30, 2, p. 799-813.

40. ZAZZO R.

Les jumeaux, le couple et la personne.
Paris, 1960, P.U.F., Vendôme, n° 25.578.

-:-

BIBLIOGRAPHIE DE GENETIQUE

TECHNIQUE

DUTRILLAUX B., LEJEUNE J.
Sur une nouvelle technique d'analyse du caryotype humain.
C.R. Acad. Sc. Paris, 1971, 272, Série D 2638 .

CASPERSSON T., ZECH L., JOHANSSON C., MODEST E.J.
Identification of human chromosomes by DNA reacting fluorescing agents. Chromosoma (Berl), 1970, 30, 215.

TURPIN R., LEJEUNE J.
Les chromosomes humains.
Gauthiers-Villars éd., Paris, 1965.

EVOQUE UNE TRISOMIE 9 P

BACCICHETTI C. et TENCONI R.
A new case of trisomy for the short arm of n° 9 chromosome. J. Med. Genet., 1973, 10, 296 .

RETHORE M.O., LARGET-PIED L., ABONYL D., BOESWILLWALD M., BERGER R., CARPENTIER S., CRUVEILLER J., DUTRILLAUX B., LAFOURCADE J., PENNEAU M. et LEJEUNE J.
Sur quatre cas de trisomie pour le bras court du chromosome 9. Individualisation d'une nouvelle entité morbide.
Ann. génét., 1970, 13, 217.

RETHORE M.O., HOEHN H., ROTT H.D., COUTURIER J., DUTRILLAUX B. et LEJEUNE J.

Analyse de la trisomie 9p par dénaturation ménagée. A propos d'un nouveau cas. Human Genetik, 1973, 18, 129.

RETHORE M.O. et LAFOURCADE J.

Trisomie du bras court du chromosome 9 : Syndrome + 9p. Journ. Paris Ped., 1974, 379-390.

EVOQUE UNE TRISOMIE 8

CASPERSSON T., LINDSTEN J., ZECH L., BUCKTON KE., PRICE W.H.

Four patients with trisomy 8 identified by the fluorescence and Giemsa banding techniques. J. Med. Genet., 1972, 9, 1.

GROUCHY J. de, TURLEAU C., LEONARD C.

Etude en fluorescence d'une trisomie C en mosaïque, probablement 8 : 46, XY / 47, XY, + 8. Ann. Génét., 1974, 14, 1, 69.

LAURENT C. , ROBERT J.M., GRAMBERT J., DUTRILLAUX B.

Observations cliniques et cytogénétiques de deux adultes trisomiques C en mosaïque. Individualisation du chromosome surnuméraire par la technique moderne de dénaturation : 47, XY, ? 8 + . Lyon Médical, 1971, 226, 20, 827.

LEJEUNE J., RETHORE M.O.

Trisomie of chromosome n° 8. Nobel 23, Chromosome Identification, 1973, 214.

MALPUECH G., DUTRILLAUX B.,FONCK Y.,GAULME J., BOUCHE B.
Trisomie 8 en mosaïque.
Arch. Fr. Ped., 1972, 29, 853.

CHROMOSOME EN ANNEAU

LEJEUNE J.
Modèle théorique de la répartition des duplications et des déficiences dans les chromosomes en anneau.
C.R. Acad. Sc (Paris), 1967, 264, 2588.

LEJEUNE J.
De la duplication des structures circulaires.
Ann. Genet., 1968, 11, 2,71.

-:-

S E R M E N T

En présence des Maîtres de cette Ecole, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine. Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les moeurs ni à favoriser le crime. Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses !

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque !

-:-